

**UNIVERZITA KARLOVA V PRAZE**

**Pedagogická fakulta**

Katedra speciální pedagogiky

**Využití systémů alternativní a augmentativní  
komunikace u osob s narušenou komunikační  
schopností**

Use of alternative and augmentative communication  
systems for people with disturbed communication ability

**BAKALÁŘSKÁ PRÁCE**

Vypracovala: Barbora Svobodová

Vedoucí bakalářské práce: Mgr. Lucie Durdilová

Studijní program: Speciální pedagogika

Studijní obor: Speciální pedagogika

2013

## **ČESTNÉ PROHLÁŠENÍ**

Prohlašuji, že jsem bakalářskou práci na téma „Využití systémů alternativní a augmentativní komunikace u osob s narušenou komunikační schopností” vypracovala pod vedením vedoucího bakalářské práce samostatně za použití v práci uvedených pramenů a literatury a souhlasím s jejím uložením a zpřístupněním ke studijním účelům v digitálním repozitáři UK. Dále prohlašuji, že tato bakalářská práce nebyla využita k získání jiného nebo stejného titulu.

V Praze dne 30. 4. 2013

.....  
Barbora Svobodová

## **PODĚKOVÁNÍ**

Ráda bych touto cestou vyjádřila poděkování Mgr. Lucii Durdilové za její cenné rady a trpělivost při vedení mé bakalářské práce. Rovněž bych na tomto místě chtěla poděkovat rodině Paulinky za vstřícnost a pomoc při získávání potřebných informací a podkladů, bez kterých by tato práce nemohla vzniknout.

**NÁZEV:**

Využití systémů alternativní a augmentativní komunikace u osob s narušenou komunikační schopností

**AUTOR:**

Barbora Svobodová

**KATEDRA:**

speciální pedagogiky

**VEDOUcí PRÁCE:**

Mgr. Lucie Durdilová

**ANOTACE**

Předkládaná bakalářská práce pojednává o problematice využívání systémů alternativní a augmentativní komunikace u osob s narušenou komunikační schopností. V první části textu jsou objasněna teoretická východiska práce, mezi něž patří pojmy: komunikace, narušená komunikační schopnost, dále Rettův syndrom a systémy alternativní a augmentativní komunikace - AAK. Problematika Rettova syndromu je v textu zpracována uceleně a poměrně obsáhle a slouží zároveň jako zdroj informací o tomto vzácném onemocnění. V kapitole věnované AAK se práce zaměřuje především na komunikační systémy využitelné u osob s Rettovým syndromem. Druhá, praktická část práce obsahuje kazuistiku, která je věnována celkovému popisu dívky s Rettovým syndromem, analyzuje dosavadní psychomotorický vývoj dítěte a vývoj jeho komunikačních dovedností, dále se zaměřuje na aktuální stav dosažené úrovně komunikačních dovedností. Kazuistika dále popisuje průběh nácviku AAK systému VOKS u této dívky a analyzuje dopad využívání tohoto systému na rozvoj jejích komunikačních dovedností.

**Klíčová slova:**

narušená komunikační schopnost, Rettův syndrom, pervazivní vývojové poruchy, alternativní a augmentativní komunikace, VOKS

**TITLE:**

Use of alternative and augmentative communication systems for people with disturbed communication ability

**AUTHOR:**

Barbora Svobodová

**DEPARTMENT:**

special education

**SUPERVISOR:**

Mgr. Lucie Durdilová

**ANNOTATION**

The presented bachelor thesis deals with the issue of the use of alternative and augmentative communication in people with impaired communication abilities. In the first part of the text there are clarified theoretical basis of the thesis, including concepts: communication, communication disorder, Rett syndrome, and further systems of alternative and augmentative communication - AAC. The issue of Rett syndrome is processed coherently and quite comprehensively, and also serves as a source of information about this rare disease. In the chapter on AAC, the thesis focuses on communication systems usable for people with Rett syndrome. The second, practical part, includes case study, which is dedicated to the overall story of a girl with Rett syndrome, analyzes the existing psychomotor development of children and the development of communication skills, focusing on the current status of the level of communication skills. Case study describes the course of the training AAC system VOKS with this girl and analyzes the impact of the use of this system on development of her communication skills.

**Keywords:**

communication disorder, Rett syndrome, pervasive developmental disorders, augmentative and alternative communication, VOKS

# OBSAH

ÚVOD.....	- 8 -
1. KOMUNIKACE .....	- 10 -
1.1 Vymezení termínu.....	- 10 -
1.2 Význam komunikace.....	- 11 -
1.3 Verbální komunikace .....	- 12 -
1.3.1 Řeč a mluva.....	- 15 -
1.3.2 Jazyk .....	- 16 -
1.4 Neverbální komunikace.....	- 17 -
2. NARUŠENÁ KOMUNIKAČNÍ SCHOPNOST - NKS .....	- 20 -
2.1 Definice .....	- 20 -
2.2 Etiologie a klasifikace .....	- 21 -
2.3 Důsledky.....	- 23 -
3. RETTŮV SYNDROM – RTT .....	- 25 -
3.1 Pervazivní vývojové poruchy .....	- 25 -
3.2 Základní charakteristika .....	- 26 -
3.3 Historie .....	- 27 -
3.4 Prevalence a incidence .....	- 28 -
3.5 Etiologie .....	- 29 -
3.6 Diagnostická kritéria .....	- 30 -
3.7 Průběh onemocnění v jednotlivých stádiích.....	- 33 -
3.8 Atypické varianty syndromu .....	- 36 -
3.9 Diferenciální diagnostika .....	- 38 -
3.10 Problematika NKS u RTT .....	- 38 -
4. ALTERNATIVNÍ A AUGMENTATIVNÍ KOMUNIKACE – AAK.....	- 40 -
4.1 Vymezení termínů.....	- 40 -
4.2 Přínosy a limity.....	- 41 -
4.3 Dělení systémů AAK .....	- 42 -
4.4 Konkrétní formy AAK využitelné u osob s RTT .....	- 43 -
4.4.1 PECS – Picture Exchange Communication System.....	- 43 -
4.4.2 VOKS – Výměnný Obrázkový Komunikační Systém .....	- 44 -
4.4.3 Komunikace prostřednictvím iPadů .....	- 45 -

4.4.4	Spínače s hlasovým výstupem – komunikátory .....	- 46 -
4.4.5	Hlavová ukazovátka.....	- 47 -
4.4.6	ETRAN - N .....	- 48 -
4.4.7	Otázky ANO – NE a komunikace výběrem.....	- 48 -
5.	KAZUISTIKA DÍTĚTE S RETTOVÝM SYNDROMEM .....	- 50 -
5.1	Cíle a metody výzkumu.....	- 50 -
5.2	Kazuistika .....	- 51 -
5.2.1.	Rodinná anamnéza (RA).....	- 51 -
5.2.2.	Osobní anamnéza (OA) .....	- 51 -
5.2.3.	Vývoj onemocnění a stanovení diagnózy .....	- 52 -
5.2.4.	Pobyt v MŠ.....	- 54 -
5.2.5	Nácvik AAK.....	- 56 -
5.2.6	Celkový stav dítěte a dosažená úroveň komunikačních dovedností .....	- 58 -
5.2.7	Prognóza a návrhy do budoucna .....	- 58 -
5.3	Diskuze .....	- 59 -
	ZÁVĚR.....	- 60 -
	SEZNAM POUŽITÉ LITERATURY .....	- 61 -

# ÚVOD

„*Rettův syndrom*“ přečetla jsem si v kolonce diagnózy dítěte, kterému jsem se měla zanedlouho stát asistentkou, a v hlavě se mi automaticky začaly vybavovat útržky z přednášek – *pervazivní porucha...geneticky podmíněná...postihuje téměř výhradně dívky...stereotypní pohyby rukou...středně těžká, těžká až hluboká mentální retardace, určení hloubky mentálního postižení výrazně sníženo neschopností komunikace...*

Výčet handicapů a omezení způsobených tímto syndromem není malý, ale na vzdory veškeré nepřízni osudu toho dívky s Rettovým syndromem dokážou možná mnohem více, než se píše v odborné literatuře. Jen je třeba jim nabídnout vhodný způsob, kterým by nám mohly něco sdělit.

Paulina, tak se dívka, které dnes asistuji jmenuje, až na pár vzácných okamžiků nedokáže používat verbální řeč, to jí ale nebrání ve snaze komunikovat a vyjadřovat své potřeby a pocity svou vlastní alternativní cestou.

Právě pojmy alternativní – náhradní a augmentativní – podpůrná komunikace a využití těchto komunikačních systémů u osob, které trpí narušenou komunikační schopností, jsou hlavním tématem mé bakalářské práce. Schopnost funkční komunikace je, dle mého názoru, v dnešní době nepostradatelným atributem pro život. Pod pojmem „*osoba s narušenou komunikační schopností*“ si i dnes většina populace představí dítě, zhruba předškolního věku, které má potíže s výslovností, nejčastěji pak hlásky R nebo Ř, termín „logopedická intervence“ si lidé následně automaticky asociují s nácvikem pověstné „tdnky“. Zjednodušeně řečeno, práce logopeda z jejich pohledu spočívá pouze v nápravě existující, ovšem nějakým způsobem narušené verbální komunikace. Mnoho lidí vůbec nenapadá, že také člověk, který verbálně nekomunikuje vůbec nebo je jeho řeč pro funkční dorozumění nedostačující, potřebuje logopedickou péči.

Předkládaná bakalářská práce je rozdělena do 5 tematických celků. V prvních 4 kapitolách je práce zaměřena na teoretická východiska práce. Pomocí analýzy odborné literatury a jiných zdrojů jsou vysvětleny stěžejní pojmy, vztahující se k této práci.

První kapitola je věnována komunikaci, jako základnímu termínu, jejímu významu v životě člověka a v neposlední řadě také rozdílu mezi komunikací verbální a neverbální.



Ve druhé kapitole se pak práce zabývá pojmem „*narušená komunikační schopnost*“, který je jedním z klíčových termínů mé práce. V této kapitole je objasněn koncept narušené komunikační schopnosti, dále je zde popsána etiologie a klasifikace NKS. Závěr této části je zaměřen také na důsledky narušení komunikační schopnosti u člověka.

V kapitole číslo tři se práce zaměřuje na problematiku Rettova syndromu, v této kapitole byl syndrom popsán ze všech hledisek, historických, etiologických, diagnostických a jiných. Také jsou zde rozebrány různé varianty tohoto syndromu.

V poslední kapitole řešící teoretická východiska jsou popsány systémy alternativní a augmentativní komunikace. Pro potřeby této práce byla problematika AAK rozebrána z hlediska komunikačních systémů využitelných pro osoby s Rettovým syndromem.

Poslední část této práce je tvořena kazuistikou dívky s RTT, ve které byl sledován a popsán nácvik metody VOKS a dívčin celkový psychomotorický vývoj a vývoj komunikačních dovedností od narození až po současnost.

K vytvoření této práce jsem čerpala informace z odborné literatury a internetových zdrojů, dále jsem postupovala analýzou dokumentů a metodou vlastního pozorování. Myslím, že je na místě podotknout, že v naší odborné literatuře není k problematice RTT příliš mnoho informací, pro zpracování kapitoly věnující se tomuto tématu jsem tedy musela využívat také zahraničních pramenů.

Hlavním cílem této práce bylo popsat a ukázat jednu z možností využití systémů AAK, konkrétně výměnného obrázkového komunikačního systému – VOKS u dítěte s Rettovým syndromem. Jedním z dílčích cílů poté bylo shromáždit co nejvíce poznatků vztahujících se k problematice Rettova syndromu a tyto poznatky následně využít ke zpracování uceleného textu, který by mohl později sloužit jako zdroj informací o tomto nepříliš známém onemocnění.

V neposlední řadě také doufám, že tato práce bude zároveň impulsem a inspirací k nalezení a zavedení vhodné formy AAK pro verbálně nekomunikující dívky s RTT.

# 1. KOMUNIKACE

V této první kapitole se budeme zabývat vysvětlením termínu komunikace, jejím významem pro člověka a společnost. Dále zde rozebereme téma komunikace verbální, ke které se vztahují tři důležité pojmy, kterými jsou jazyk, řeč a mluva. V neposlední řadě se zaměříme na komunikaci neverbální, která je nedílným prvkem komunikace jako celku a často také na první pohled upoutá naši pozornost mnohem silněji, než komunikace verbální.

## 1.1 Vymezení termínu

*„Co je podstatou komunikace? Je řeč nezbytná pro komunikaci lidí? Existují způsoby, jak komunikovat beze slov? Pro mnoho lidí, jež nemohou či neumí mluvit, se jedná o zásadní otázky.“* (Bondy, Frost, 2007, s.15)

Na otázku, jak definovat pojem komunikace nalezneme v různých odborných publikacích odpovědi, které nejsou vždy jednoznačně shodné, neboť samotný pojem komunikace lze chápat v různě širokém pojetí a objevuje se v různých vědních disciplínách. Například Vitásková (2005) v publikaci Logopedie popisuje komunikaci jako proces efektivní výměny informací prostřednictvím určitého signálního systému znaků nebo také kódů, která probíhá během interakce konverzačních partnerů.

Obecně znamená termín „komunikace“ (z lat. communicatio – sdělení, přenos, spojování, neb také participace) lidskou schopnost užívat výrazové prostředky k vytváření, udržování a pěstování lidských vztahů. Právě v oblasti mezilidské interakce komunikace nabývá na svém významu, neboť je velmi důležitá pro rozvoj osobnosti a následně se stává prostředkem vzájemných relací mezi lidmi. V nejširším slova smyslu pak lze komunikaci chápat jako interakci, tedy vzájemné a oboustranné ovlivňování mezi dvěma systémy (Vitásková, 2005).

Z předcházejících informací je tedy zřejmé, že komunikace v sobě zahrnuje i přenos informací mezi subjekty, které se na ní podílejí. Komunikace jako složitý proces dorozumívání a výměny informací je tvořena čtyřmi základními stavebními prvky, které se vzájemně ovlivňují. Těmito prvky jsou *komunikátor* neboli osoba, která je zdrojem informací, převážně pak sdělující něco nového; *komunikant*, což je osoba, která informaci přijímá a nějakým způsobem na ni reaguje; dále *komuniké* – obsah sdělení, výše zmiňovaná nová informace a *komunikační kanál*, který je nezbytnou podmínkou úspěšné výměny informací, pro úspěšné předání sdělení a vzájemné porozumění obou stran musí být použit předem dohodnutý kód (Klenková, 2006).

## 1.2 Význam komunikace

Jak uvádí Peutelschmiedová (2005) komunikace je ústředním tématem oboru logopedie a nadneseně lze říci, že v lidské komunitě prostě nelze nekomunikovat, neboť sdělujeme a komunikujeme i mlčením.

*„V životě člověka je komunikace aktivitou, jíž avizuje svůj příchod na svět a kterou se později – během celého života – neustále projevuje. Komunikace je i poslední aktivitou, jíž se nakonec z tohoto světa „odhlašuje“.“ (Lechta in Škodová, 2003, s.17)*

Dle Lechty (2003) totiž člověk komunikuje již v průběhu svého prenatálního života v těle matky, schopnost komunikace se pak přenáší do prvních vteřin jeho bytí a přetrvává až do posledních okamžiků života. Dále uvádí, že už ze samotné podstaty své lidské existence člověk není schopen nekomunikovat.

*„Nekomunikace“ jako taková vlastně neexistuje, každý neustále komunikuje: i tehdy, když o tom neví, nebo si vůbec nemyslí, že by právě komunikoval, protože si to ani neuvědomuje, dokonce i tehdy, když si to nepřije, nechce-li nebo odmítá-li komunikovat – komunikuje totiž právě tím. Člověk tedy komunikuje už samotnou svou existencí, svojí vlastní podstatou. Nepřetržitě o sobě vysílá informace (a tedy komunikuje) fakticky už tím, že je, a tím, jakým – pro každého člověka specifickým – způsobem existuje.“ (Lechta in Škodová, 2003, s.17)*

Významem komunikace se zabývá také Klenková (2006) a dle jejích slov je jisté, že význam a důležitost komunikace pro život lidí nelze nikdy dostatečně ocenit, neboť

žádná společnost nemůže existovat, natož pak se vyvíjet bez komunikace. Můžeme tedy s jistotou říci, že komunikační schopnost patří k nejdůležitějším lidským schopnostem a pro život člověka má tak nebývalý význam (Lechta in Klenková, 2006).

### 1.3 Verbální komunikace

*„Musíš být hodně trpělivý,“ odpověděla liška. „Sedneš si nejprve kousek ode mne do trávy. Já se budu na tebe po očku dívat, ale ty nebudeš nic říkat. Řeč je pramenem nedorozumění. Každý den si však budeš moci sednout trochu blíž...“*

*Antoine de Saint-Exupéry: Malý princ*

Sdělení člověka je vyjádřeno ze 7 % verbálně (slovy), z 38 % vokálně (tón hlasu, síla hlasu, intonace, ostatní zvuky) a z 55 % nonverbálně (řeč těla). Verbální komunikaci lze charakterizovat jako vyjadřování myšlenek pomocí slov. Disponovat verbálními schopnostmi znamená, že člověk umí přesně vyjádřit své myšlenky tak, aby byly pro posluchače pochopitelné. Právě u této formy komunikace může docházet někdy k nedorozuměním, neboť v praxi slova neodrážejí vždy to, co si člověk myslí nebo co chce daným výrazem říci (MAG consulting s.r.o. [online] 2006).

Komunikace, která je realizovaná prostřednictvím řeči (slovo = verbum z lat. jaz.), se nazývá verbální. Zahrnuje jak zvukovou, písemnou, popř. jinou grafickou podobu řeči. Řečí sdělujeme myšlenky, ale rovněž své pocity. Aby mohlo být toto sdělení srozumitelné, je třeba si uvědomit:

- CO chceme říci,
- PROČ to říkáme (v jaké situaci, náladě, s jakým úmyslem),
- JAK (citový podtext, logická stavba věty, důraz ve větě).

K tomu nám pomáhají tzv. paralingvistické prostředky, které mluvenou řeč doprovázejí (doplňují) a které se zároveň v některých publikacích řadí mezi prvky komunikace neverbální.

Mezi **paralingvistické prostředky komunikace** patří:

- Intenzita hlasového projevu – hlasitost mluveného projevu, změna intenzity hlasu.
- Tónová výška hlasu – „výška“ hlasu, změna výšky hlasu.
- Barva hlasu – je ovlivněna momentálním emocionálním stavem řečníka, situací, prostředím, ve kterém se řečník nachází.
- Délka projevu – časový rozsah komunikace jednotlivých řečníků.
- Rychlost projevu (tempo) – rychlost řeči, změna tempa řeči.
- Přestávky v řeči – pauzy v řeči, frázování a funkčnost pauz v řeči, akustická náplň přestávek.
- Přesnost projevu – chyby ve volbě slov, ve výslovnosti, přechytnutí se, apod.
- Způsob předávání slova – měl by probíhat v souladu s komunikačními pravidly

(Hajerová-Müllerová [online] 2012)

Jednou z forem verbální komunikace je orální (hlásková) řeč, která využívá artikulované zvukové znaky a je realizována na různých úrovních: významové, lingvistické, artikulační a akustické (David, Nouza in Vitásková, 2005). Tuto formu verbální komunikace můžeme dělit na složku expresivní (produkce řeči) a receptivní (vnímání řeči) (Lejska in Vitásková, 2005).

V souvislosti s verbální komunikací se zde také objevují pojmy denotace a konotace, které si níže vysvětlíme. Tyto dva termíny zavedl do praxe zkoumání jazyka v 19. století anglický filozof J. S. Mill a velká část lingvistiky (např. de Saussure) a sémiologie (Barthes) je ve 20. století převzala a dodnes používá (Vybíral, 2000).

Ze zahraničních autorů se objasněním těchto dvou termínů ve své publikaci zabývá například DeVito (2008), který tvrdí, že naše verbální vyjadřování probíhá oběma způsoby, tedy konotačně i denotačně.

Pokud se tedy zaměříme na pojem **denotace**, zjistíme, že se vztahuje k objektivnímu významu nějakého termínu, obvykle jde o význam, který můžeme dohledat ve slovníku (DeVito, 2008).

Z českých autorů je třeba zmínit především Vybírala (2000), který tvrdí, že známá slova, ale i jiné znaky či symboly, kterým rozumíme (např. červená barva na semaforu, bílé pruhy – tzv. „zebra“ – na vozovce apod.), si každý z nás „denotujeme“ tak, že chápeme jejich základní význam: co znamenají. Proces denotování, který nás odkazuje k jistému souboru slovem označených objektů, také většinou můžeme jednoduše přepsat. Například slovo „pes“ můžeme denotovat a dojít tak ke všeobecné charakteristice: *je to čtyřnohý savec, štěká*. Je důležité zmínit, že denotace jsou ve většině případů věcí dohody a úzu a denotování některých slov se také postupem času vyvíjí a pozměňuje. Je tedy zřejmé, že bez společenské dohody na denotacích by nebylo možné realizovat většinu promluv. Denotace bývají někdy považovány za „objektivní“, ale přesnějším vyjádřením je, že denotace jsou „objektivizovaným územ“.

Pojem **konotace** se naopak vztahuje k subjektivnímu nebo emocionálnímu významu, který mluvčí (myslíme zde jednoho konkrétního) a posluchači připisují určitému slovu (Vybíral, 2000). DeVito (2008, s.87) charakterizuje konotaci takto: *„Každé sdělení je dále dotvářeno a doprovázeno v mysli produktora i příjemce řadou konotací. Konotace jsou subjektivní (Barthes nazývá konotátory „nesouvislými bludnými znaky“). Slova nám mohou „konotovat“ souběžně řadu subjektivních připomenutí, souvislostí, individuálně přidružených významů...“*.

Jako příklad konotace uvádí Vybíral (2000) slovo „smrt“. Pokud se na slovo „smrt“ budeme dívat z pohledu lékaře, označuje čas, kdy dojde k zástavě srdce. Jedná se zde o konkrétní popis konkrétní události. Proti této konotaci pak bude stát konotace matky zemřelého, která dostane informaci o smrti svého syna, pro tuto ženu slovo „smrt“ v této souvislosti evokuje mnohem více.

Braun (in Klenková, 2006) uvádí, že pod pojem verbální komunikace se řadí všechny komunikační procesy, které realizujeme za pomoci mluvené nebo psané řeči. Verbální komunikace má pro život člověka velký význam, neboť má velkou sociální relevanci – inteligence člověka se totiž manifestuje zejména slovem a písmem. Mimo jiné tvrdí, že sociální kontakty, ba dokonce i milostné vztahy, bývají závislé na vysokém stupni schopnosti jazykové výměny, a jazykového sebepředstavení, rozhovoru, diskuze, slovní hádky, pomluvy apod., a zaujímají tak v lidském sociálním životě centrální pozici.

Jak je nám všem dobře známo, pouze člověk, jako jediný tvor, je schopen produkovat mluvenou řeč a tímto nadáním se odlišit od zvířat a právem si tak udržet pověst „pána tvorstva“.

Mluvíme-li o verbální komunikaci, často pak také slýcháme slova jako *řeč*, *mluva* a *jazyk*, těmito pojmy se budu ve své práci podrobněji zabývat v dalších podkapitolách.

### 1.3.1 Řeč a mluva

*„Velmi stručně řečeno je řeč schopnost užívat sdělovacích nebo dorozumívacích prostředků.“* (Peutelschmiedová, 2005, s.129)

Trochu podrobněji pak termín **řeč** vysvětluje Neubauer (2010), který jej charakterizuje jako praktickou zvukovou realizaci jazyka, která zahrnuje motorické činnosti jako dýchání, fonaci neboli tvorbu hlasu, artikulaci neboli tvorbu hlásek v oblasti artikulačních orgánů – mluvidel. Pokud ještě zdůrazníme skutečnost, že jde o vyjádření jazykového obsahu myšlenkové činnosti, realizované pomocí motoriky mluvidel, užíváme také pojem **mluva**.

Z trochu jiného pohledu se vymezením řeči zabývá Gadamer (in Klenková, 2006), řeč je podle něj charakterizována třemi velmi podstatnými rysy, nejdůležitějším z nich je „*sebezapomnění*“ neboli to, že si řeči obvykle vůbec nevšímáme a nevíme o ní, neboť se skrze ni soustředujeme na to, co se v řeči říká, na „to řečené“. Řeči jako takové si pak podle něj dospělý člověk všimne teprve tehdy, když narazí na nějakou nesnáz v běžném a bezproblémovém fungování jazyka.

Druhým charakteristickým rysem řeči je, že *není vázána ke „mně“*, že se obrací k jiným, a patří tedy do „oblasti my“. Řeč je to, co nám umožňuje rozhovor a vytváří tak společenství, spojuje „já“ a „ty“.

Jako třetí rys potom uvádí *univerzálnost*, protože na rozdíl od signálů není řeč omezena na žádnou domluvenou oblast významů ani na to, co je právě přítomné, nýbrž může a musí vyjadřovat úplně všechno. Jako argument této myšlenky Gadamer uvádí, že to, co nemůžeme vyjádřit řečí, nemůžeme ani řádně myslet, neboť řeč a myšlení jsou spolu úzce provázané, a musíme tedy přece jen nějaké řečové vyjádření hledat.

Také de Saussure (in Janoušek, 2007) se zabýval vyjádřením pojmů řeč a mluva. **Řeč** (le langage), je podle něj nadřazena fenoménům jazyk a mluva, které v sobě zahrnuje. Samotnou řeč ve svých publikacích nijak přímo nedefinuje, ale vymezuje ji souvislostí zvuku a myšlenky, zde se opět objevuje to, co již výše popisoval Gadamer, neboli souvislost řeči a myšlení.

**Mluva** (la parole) je pak dle něj individuálním aktem vůle a inteligence. Je vhodné v ní rozlišovat kombinace, jejichž prostřednictvím mluvčí užívá kódu jazyka a k vyjádření myšlenky, a psychofyzilogický mechanismus, jenž mu umožňuje tyto kombinace navenek vytvářet. Mluvu tedy charakterizuje jako psychickou část řeči, která je vždy individuální a je pod kontrolou jedince (de Saussure in Janoušek, 2007).

Pro úplnost si můžeme uvést ještě pohled na řeč z neurologického hlediska podle Šlapala (in Klenková, 2006), ten zde uvádí, že: „*S vytvořením druhé signální soustavy, jejímž základním elementem je slovo, souvisí také vznik a rozvoj symbolických funkcí, které v sobě zahrnují **fatické funkce** (nejvyšší řečové funkce), **gnozii** (schopnost vyšší analýzy a syntézy senzitivních i senzorických analyzátorů) a **praxii** (vyšší forma motorické činnosti, umožňující vykonávat složité pohybové stereotypy vytvářející se učením, cvikem a častým opakováním.*“

Pojmem **praxie** se pak blíže zabývá Vitásková (2005), která v logopedickém kontextu rozlišuje pojem „*orální praxie*“ – oromotorika, vztahující se k motorice mluvidel a „*praxie orofaciální*“ s rozšířením pohybů na oblast dutiny ústní a obličeje.

### 1.3.2 Jazyk

Dalším pojmem, který ještě v souvislosti s verbální komunikací musíme objasnit je jazyk. „*Jazyk je soustava zvukových a druhotných dorozumívacích prostředků znakové povahy, schopná vyjádřit veškeré vědění a představy člověka o světě a jeho vlastní vnitřní prožitky. Jestliže je řeč výkonem individuálním, pak jazyk je jevem a procesem společenským.*“ (Klenková, 2006, s.27)

Podobně charakterizuje jazyk také de Saussure (in Janoušek, 2007), ten tvrdí, že jazyk (la langue) je řeč minus mluva, je sociální částí řeči, vnější vůči jedinci, jenž ho sám o sobě nemůže vytvářet ani modifikovat. Oproti řeči, která je různorodá, je jazyk



stejnorodý. Co je asi nejdůležitější zmínit, v souvislosti s jazykem, je to, že existuje jen díky určité předchozí úmluvě mezi členy společenství.

Neubauer (2010, s.9) pak uvádí definici jazyka takto: „*Jazyk je základním systémem lidské komunikace, který je prakticky realizován mluvenou řečí nebo písmem, nebo i manuálním způsobem (např. znakový kód neslyšících osob).*“

Poslední co je zde třeba v souvislosti s jazykem ještě zmínit je, že aby byl jazyk jazykem, je třeba *masy mluvčích* (de Saussure in Janoušek, 2007).

## 1.4 Neverbální komunikace

„*Pokud se setkáme s neverbálním sdělením, které není v souladu s verbálním sdělením, je pravděpodobnost, že uvěříme neverbálnímu signálu, pětikrát větší!*“ (Argyle, Alkema, Gilmour in Hayesová, 1998, s. 31)

Neverbální komunikace (nonverbální, neslovní, mimoslovní komunikace) je komunikací beze slov. Neverbálně komunikujeme například tehdy, když gestikulujeme, usmíváme se nebo se mračíme, dotýkáme se někoho, stoupneme si k někomu blíž nebo naopak od něj odstoupíme, nebo dokonce i když nic neříkáme (DeVito, 2008, Klenková, 2006).

Vybíral (2000) charakterizuje neverbální komunikaci jako širokou oblast toho, co signalizujeme bez použití slov či se slovy, jako doprovod slovní komunikace.

Při neverbální komunikaci se zaměřujeme na to, co si sdělujeme:

- výrazy obličeje – **mimika**
- oddálením či přiblížením – **proxemika**
- pohybem těla – **kinezika**
- dotekem ruky – **haptika**
- postojem – **posturika**
- gesty – **gestika**
- pohledy a očním kontaktem

- tzv. **paralingvistickými prostředky** (tón řeči, hlasitost...)
- zacházením jedince s časem – **chronemika**
- ale dále také například zacházením s předměty, výběrem oblečení atd.

(Křivohlavý, 1988, Vybíral, 2000, Klenková, 2006)

Neverbální komunikace je oproti komunikaci verbální fylogeneticky i ontogeneticky starší a má vysokou výpovědní hodnotu a srozumitelnost. Častěji než verbální komunikace také podléhá společenskému kodexu dané společnosti a také vykazuje značné individuální interkulturní, etnické, mezinárodní a geografické odlišnosti a to, co do provedení, četnosti i významu nonverbálních projevů (Klenková, 2006).

DeVito (2008) uvádí, že při komunikaci s druhými směřujeme verbální a neverbální sdělování tak, abychom pomocí nich co nejlépe vyjádřili naše myšlenky.

Můžeme si zde uvést šest způsobů interakce verbálních a neverbálních signálů, neverbální sdělení:

- **Zdůrazňují** – prvky neverbální komunikace často používáme ke zdůraznění nějaké části našeho řečového – verbálního projevu. Může se jednat například o zvýšení hlasu z důvodu vyzdvižení určitého slova či fráze, udeřením pěstí do stolu zase můžeme signalizovat zdůraznění svého slibu nebo se druhému dlouze zahledět do očí zatímco říkáme: „*Miluji tě.*“
- **Doplňují** – naše neverbální sdělování může dodat nuance, které verbální sdělení postrádají. Tak se můžeme usmívat během vyprávění historky, kterou považujeme za směšnou, nebo se naopak mračit a vrtět hlavou na znamení nesouhlasu, když mluvíme o nějakém podvodu.
- **Popírají** – svá verbální sdělení můžeme také zcela úmyslně popírat neverbálními signály, kterými je doprovázíme, například zkříženými prsty nebo mrknutím na znamení, že říkáme pravdu.
- **Regulují, řídí** – pohyby, kterými doprovázíme naše verbální sdělení, mohou sloužit k řízení nebo k projevu přání řídit jeho tok. Například špulíme-li rty, nakloníme se dopředu nebo gestem ruky naznačíme, že chceme mluvit. V roli mluvčího můžeme například pozdvihnout ruku či ozvučovat své pomlky („no“, „a“), abychom naznačili, že ještě nehodláme předat slovo někomu jinému.

- **Opakují** – pomocí neverbální komunikace můžeme také přeformulovat svá verbální sdělení. Například otázku „*Je to v pořádku?*“ můžeme doprovodit zdvižením obočí a tázavým pohledem nebo výzvu „*Jdeme!*“ ještě zdůraznit pohybem ruky či hlavy.
- **Nahrazují** – neverbální komunikace může také nahradit verbální sdělení. Uvedme například signál „*OK*“ spojením palce a ukazováčku, kývání hlavou na souhlas či naopak vrtění hlavou jako projev nesouhlasu (Knapp, Hall in DeVito, 2008).

## 2. NARUŠENÁ KOMUNIKAČNÍ SCHOPNOST - NKS

V této kapitole se budeme zabývat pojmem narušená komunikační schopnost – NKS, který je klíčovým pojmem oboru logopedie. Na začátku této části si tedy vymežíme pojem NKS, následně se budeme věnovat etiologii tohoto termínu a v neposlední řadě si zde uvedeme také klasifikaci NKS. Pro potřeby této práce se nebudeme zabývat diagnostikou a terapií NKS, tato problematika je velmi podrobně rozebrána například v publikacích V. Lechty. V závěru této kapitoly se zaměříme na důsledky NKS.

### 2.1 Definice

Narušená komunikační schopnost je jedním ze základních termínů současné logopedie. „V německé odborné literatuře se užívají termíny *Störung von Kommunikationsfähigkeit*, *gestörte Kommunikationsfähigkeit*, v anglické *Communicative disability*, v ruštině *narušennaja komunikacionnaja sposobnost'*, francouzsky *trouble de la capacité communicative*.“ (Klenková, 2006, s. 52)

Definicí tohoto pojmu se zabývá více autorů, avšak, dle mého názoru, nejobsáhlejší a zároveň nejsrozumitelnější vysvětlení uvádí ve svých publikacích Lechta, z jehož definice také mnoho autorů ve svých odborných publikacích v současné době vychází. Dle Lechty (2005) komunikační schopnost člověka můžeme považovat za narušenou, působí-li některá jazyková rovina jeho projevů (případně i několik rovin – simultánně či sukcesivně) rušivě se zřetelem k jeho komunikačnímu záměru. Může jít o rovinu foneticko-fonologickou, morfologicko-syntaktickou, lexikálně-sémantickou nebo pragmaticko-komunikační rovinu jazyka, přičemž vysílatel i příjemce informace používají stejný kód – společný jazyk (tedy nejde o případy, kdy se například někdo snaží komunikovat v cizím jazyce, který neovládá dokonale.)

Je tedy zřejmé, že na rozdíl od starších termínů jako jsou „*porucha řeči*“ či „*vada řeči*“ se v dnešním pojetí termínem *narušená komunikační schopnost* logopedie

zaměřuje na komunikaci jako celek, ne pouze na řeč jako takovou. Jak uvádí Peutelschmiedová (2005) podstatou termínu narušená komunikační schopnost není pouze řeč, jazyk či mluva, ale komunikace v jejím nejširším smyslu slova.

## 2.2 Etiologie a klasifikace

Pokud bychom chtěli narušenou komunikační schopnost (dále jen NKS) nějak posuzovat či analyzovat, mohli bychom k tomu využít hledisek, která popisuje Škodová (2003) v publikaci Klinická logopedie.

Hlediska zkoumání NKS:

- **způsob komunikování** – NKS může zasahovat verbální, neverbální, nejen mluvenou, ale i grafickou formu komunikace;
- **průběh komunikování** – narušení se může objevit v obou složkách řeči, tedy složce receptivní (porozumění řeči) i expresivní (produkce řeči);
- **časové hledisko** – NKS může být přechodné či trvalé, vrozené nebo získané;
- **klinický obraz** – v celkovém klinickém obraze může NKS dominovat, nebo může být symptomem jiného, dominujícího postižení, onemocnění či narušení (potom se jedná o „*symptomatickou poruchu řeči*“);
- **etiologické hledisko** – příčiny NKS mohou být orgánové (např. krvácení do mozku) nebo funkční (např. důsledky neurotizace ze strany prostředí při vzniku, fixování nebo zhoršení koktavosti; nesprávný řečový vzor jako možná příčina dyslalie);
- **hledisko rozsahu** – *částečné*, parciální narušení (např. rotacismus) nebo méně časté *úplné* narušení (např. univerzální patlavost, nemluvnost);
- **hledisko uvědomění si** – člověk s NKS si své narušení může nebo nemusí uvědomovat (např. lehká dyslalie u dětí v MŠ);

- **hledisko manifestace** – NKS se může promítat do sféry *symbolických* i do sféry *nesymbolických procesů*, přičemž v obou případech může jít o *zvukovou i nezvukovou dimenzi*. NKS se může projevovat *v jedné dimenzi, ve více dimenzích simultánně, nebo nejprve v jedné dimenzi a sukcesivně i v druhé.*

Klenková (2006) ještě dále upřesňuje, že z hlediska časového můžeme příčiny NKS dělit na:

- *prenatální* – vzniklé v období vývoje plodu, před narozením
- *perinatální* – vzniklé v průběhu porodu
- *postnatální* – vzniklé po narození

Co se týče samotné klasifikace NKS, je v naší odborné literatuře i v logopedické praxi od 90. let minulého století užívána klasifikace narušené komunikační schopnosti podle symptomu, který je pro dané narušení nejtypičtější – symptomatická klasifikace, kterou uvádí Lechta (in Klenková, 2006). Dělí v ní narušenou komunikační schopnost do 10 základních kategorií:

1. Vývojová nemluvnost (vývojová dysfázie)
2. Získaná orgánová nemluvnost (afázie)
3. Získaná psychogenní nemluvnost (mutismus)
4. Narušení zvuku řeči (rinolalie, palatolalie)
5. Narušení fluence (plynulosti) řeči (tumultus sermonis, balbuties)
6. Narušení článkování řeči (dyslalie, dysartrie)
7. Narušení grafické stránky řeči
8. Symptomatické poruchy řeči
9. Poruchy hlasu
10. Kombinované vady a poruchy řeči

## 2.3 Důsledky

Jak již víme z předchozích kapitol, komunikace představuje jednu z nejdůležitějších schopností v životě člověka. K tomu, aby spolu lidé mohli komunikovat, potřebují dobře rozvinutou komunikační schopnost. Její narušení jsou pak mnohdy překážkou v edukaci a socializaci jedince (Klenková, 2006).

Lechta (2002) se o důsledcích NKS zmiňuje již v předmluvě své knihy věnované problematice symptomatických poruch řeči, upozorňuje zde, že NKS patří mnohdy k nejnápadnějším projevům člověka, obzvláště pak v případech těžších poruch, kdy následkem NKS dochází ke vzniku sekundárních i terciárních důsledků. Ty popisuje jako složitý, několikanásobný zpětnovazebný proces mezi NKS a ostatními složkami osobnosti s typickými a všeobecně známými nepříznivými důsledky na sociální adaptaci jedince.

Také Janovcová (2003) poukazuje na důležitost řeči, jako prostředku socializace. Je zřejmé, že dítě či dospělý postižený poruchou komunikace se obtížněji začleňuje do společnosti, je pak tím více traumatizován, čím více si vzhledem ke svému mentálnímu potenciálu řečový handicap uvědomuje.

Kubová (1996) uvádí, že děti postižené v celé komunikační šíři nemají často možnost rozhodovat samy za sebe a rozvíjet vlastní vůli.

*„S dětmi, postiženými komunikační poruchou, je nutné nezacházet jako s nemocnými a neutvrzovat je tak v jejich bezmocnosti. Občas se v rodině nebo ve školním či výchovném prostředí vyskytne i odmítavý postoj k dítěti, který pak vyvolá negativistické až asociální reakce. Je třeba se k takto handicapovanému jedinci chovat stejně, jako k jeho zdravým vrstevníkům, posilovat jeho sebevědomí, protože jen tak je možná jeho integrace do společnosti.“* (Janovcová, 2003, s. 13)

Neschopnost funkčně komunikovat se může projevit v různých rovinách prožívání jedince. Bondy a Frost (2007) ve své knize zaměřené převážně na osoby s poruchami autistického spektra rozebírají problém neschopnosti komunikovat a popisují zde 4 hlavní problematické oblasti.

Prvním problémem je **neschopnost komunikovat potřeby**, která právě u osob s PAS (ale stejně tak i u osob s jiným postižením, dokonce i osob intaktních, pokud se octnou v podobné situaci), zvláště pokud trvá delší dobu, často vede k frustraci. Osoby

s takto narušenou schopností komunikace se pak často uchylují k agresi, zdánlivě bezdůvodným výbuchům vzteku či autoagresivnímu chování, kterým kompenzují svůj komunikační deficit.

Dalším problémem může být **neschopnost vyjádřit „NE“**. Stejně jako člověk potřebuje mít možnost vyjádřit, o co žádá, potřebuje také možnost vyjádřit svůj nesouhlas. Pokud dítě nebo dospělý tuto možnost nemá, dochází opět k podobným reakcím jako u neschopnosti komunikovat potřeby, tedy agresi či jinak nevhodným projevům chování. Jako příklad této situace je zde uvedeno dítě, které je již unavené natolik, že nedokáže pokračovat v práci, ale kvůli NKS není schopno požádat o přestávku.

Také **neschopnost zapojit se do společenských konverzací** může být pro osobu s NKS nepříjemná až frustrující. Člověk, který, ačkoli je schopen komunikovat své základní potřeby, nedokáže sdílet společenská témata jako například běžné události dne, různá komentování situací a podobně, si bude jen těžko vytvářet kvalitní přátelské vztahy se svým okolím.

Jako poslední problém je zde uvedena **neschopnost rozumět ostatním**. Samozřejmě, že potíže nejen v expresivní složce řeči, ale především potíže ve složce receptivní- tedy v oblasti porozumění řeči, s sebou přináší velké množství problémů. Pokud dítě či dospělý člověk s NKS nerozumí tomu, co mu sdělujeme, může se mu svět kolem něj jevit velmi chaotický a nepochopitelný. Celý život člověka, který nerozumí tomu, co se mu okolí snaží sdělovat, tak může být velmi matoucí a děsivý.

To, co jsme zde zmiňovali v souvislosti s dětmi, platí samozřejmě i pro dospělé jedince s NKS a možná i ve zvýšené míře. Domnívám se totiž, že stigmatizace dospělého člověka s narušenou komunikační schopností v kolektivu intaktní dospělé společnosti může být mnohdy větší, než u dítěte s NKS v dětském kolektivu, který, jak je známo, bývá mnohem tolerantnější k odlišnostem mezi lidmi.



### 3. RETTŮV SYNDROM – RTT

*„Rettův syndrom : představte si projevy autismu, DMO, Parkinsonovy choroby, epilepsie a úzkostných poruch...to vše dohromady v jedné malé holčičce“*

(Rett Syndrome Research Trust [online] 2013)

#### 3.1 Pervazivní vývojové poruchy

Rettův syndrom je řazen do skupiny pervazivních vývojových poruch. Pro správné a úplné pochopení diagnózy Rettova syndromu je tedy nutné si nejdříve teoreticky vymezit právě pojem „*pervazivní vývojové poruchy*“.

**Pervazivní vývojové poruchy** (anglicky *pervasive developmental disorders – PDDs*) patří k vůbec nejzávažnějším poruchám dětského mentálního vývoje. Označení pervazivní, neboli všepřonikající, se používá z toho důvodu, že tyto poruchy obvykle naruší vývoj dítěte do hloubky a v mnoha směrech (Thorová, 2012).

V desáté platné revizi mezinárodní klasifikace nemocí (MKN-10) z roku 1992 jsou pervazivní vývojové poruchy označeny jako *F84* a definovány takto: „*Skupina poruch charakterizovaná kvalitativním zhoršením vzájemných společenských interakcí a způsobů komunikace a omezeným, stereotypně se opakujícím repertoárem zájmů a aktivit. Tyto kvalitativní abnormality jsou pronikavým rysem chování jedince ve všech situacích, i když jejich stupeň může být různý.*“.

Víceméně jako synonymum termínu pervazivní vývojové poruchy se používá také výraz **poruchy autistického spektra – PAS** (anglicky *autism spectrum disorder – ASD*), který můžeme považovat dokonce za výstižnější pojem, vzhledem ke specifčnosti deficitů a rozdílů v chování těchto osob, které jsou spíše různorodé než pervazivní. Charakteristickým rysem PAS je právě jejich rozličnost, jen těžko nalezneme dvě osoby s PAS s naprosto totožnými projevy.

Hlavní diagnostická kritéria PAS tvoří tzv. **triáda postižení**.

U osob s PAS je vždy v určité míře přítomno narušení v těchto oblastech:

- komunikace
- sociální interakce
- představivost a vnímání

(Thorová, 2012, Gillberg, Peeters, 2004)

Právě následkem postižení těchto funkcí nastává situace, kdy dítě není schopno vyhodnocovat dění kolem sebe stejným způsobem, jako intaktní děti. Dochází tak k narušení vnímání a prožívání dítěte, které vede k, pro autismus typickému, odchýlnému chování (Thorová, 2012).

Na závěr si zde ještě uvedeme diagnostické zařazení pervazivních vývojových poruch uvedené v MKN-10 dle Světové zdravotnické organizace.

**Tabulka č. 1 - Klasifikace pervazivních vývojových poruch**

<b>F84</b>	<b>PERVAZIVNÍ VÝVOJOVÉ PORUCHY</b>
<b>F84.0</b>	Dětský autismus
<b>F84.1</b>	Atypický autismus
<b>F84.2</b>	Rettův syndrom
<b>F84.3</b>	Jiná dezintegrační porucha v dětství
<b>F84.4</b>	Hyperaktivní porucha sdružená s mentální retardací a stereotypními pohyby
<b>F84.5</b>	Aspergerův syndrom
<b>F84.8</b>	Jiné pervazivní vývojové poruchy
<b>F84.9</b>	Pervazivní vývojová porucha nespecifikovaná

Zdroj: MKN-10 (1992)

### 3.2 Základní charakteristika

Rettův syndrom můžeme charakterizovat jako závažné neurovývojové genetické onemocnění postihující převážně dívky (Želinová, 2005).

Ačkoli je toto onemocnění poměrně vzácné, uvádí se, že **je jednou z nejčastějších příčin komplexního postižení dívek** (Smeets, Pelc, Dan, 2011).

Syndrom je diagnosticky řazen mezi pervazivní vývojové poruchy, na rozdíl od ostatních poruch autistického spektra byla u RTT nalezena genetická příčina vzniku (Želinová, 2005, Zumrová, 2008, Thorová, 2012).

Charakteristickými znaky této poruchy jsou relativně normální psychomotorický vývoj dítěte od narození do zhruba 6-18 měsíců věku následovaný obdobím regrese a ztrátou mnoha již nabytých schopností – motorických, komunikačních, kognitivních.

Mezi nejvýraznější projevy se řadí typické kroutivé stereotypní pohyby rukou často s následným vkládáním rukou do úst, dále pak mikrocefalie, ataxie, apraxie, poruchy komunikačních dovedností, epileptické změny, hyperventilace a v pozdějším věku také skolióza či kyfoskolióza (Želinová, 2005, Thorová, 2012, Hrdlička, Komárek, 2004, Gillberg, Peeters, 2003).

### 3.3 Historie

V roce **1954** v rakouské Vídni si dětský psychiatr a neurolog Andreas Rett poprvé všiml projevů nápadně se podobajících symptomů u několika svých pacientek. O několik let později pak tyto symptomy, podle kazuistik 21 dívek a žen, popsal v německé lékařské literatuře a publikoval pod mylným označením „Cerebral Atrophy and Hyperammonemia“ (Smeets, Pelc, Dan, 2011). Rok vydání tohoto článku se v odborné literatuře různí, například Thorová (2006), Želinová (2005), v zahraničních článcích pak například Smeets, Pelc, Dan (2011), ti všichni uvádějí rok **1966**, naproti tomu Crossley et al. (2000) či Hrdlička, Komárek (2004) zmiňují již rok **1965**. Za zmínku ovšem stojí fakt, že tento článek zůstal téměř bez povšimnutí odborné veřejnosti.

Až roku **1981**, kdy švédský neurolog Bengt Hagberg, společně se svým francouzským a portugalským kolegou, sdílel poznatky ze svého klinického pozorování 35 dívek s Rettovým syndromem na Manchesterské Konferenci dětské neurologie a v roce **1983** pak své poznatky publikoval, dostalo se toto onemocnění, po téměř 30 letech od pozorování prvních symptomů, do povědomí mezinárodní lékařské veřejnosti (Thorová, 2012, Smeets, Pelc, Dan, 2011).

V roce **1985** pak byla Hagbergem sestavena první diagnostická kritéria a roku **1992** byl RTT zahrnut do MKN-10 a zařazen pod pervazivní vývojové poruchy - v té době ještě jako onemocnění s neznámou etiologií (Thorová, 2012).

V roce **1990** profesor Adrian Bird (University of Edinburgh, UK), který pracuje pro Wellcome Trust Centre for Cell Biology, jako první identifikoval protein MeCP2 (produkt genu MECP2), který je považován za regulátor funkce ostatních genů ve smyslu „vypnutí“ jejich funkce ve správnou dobu, v té době ještě nebyla známa příčinná souvislost mezi MECP2 a vznikem RTT (Rett-community [online] 2007).

Netrvalo ovšem dlouho a v září roku **1999** tým profesorky Hudy Y. Zoghbi objevil a následující měsíc publikoval objev příčiny vzniku RTT na základě mutace genu MECP2. Do té doby bylo velmi časté, že dívky s RTT byly vedeny pod nesprávnou diagnózou autismu, DMO nebo nespecifické mentální retardace – i když tato situace je bohužel i dnes stále běžná u mnoha případů RTT (Smeets, Pelc, Dan, 2011, Thorová, 2012, Crossley et al., 2000, Baylor College of Medicine [online] 1999, Rett-community [online] 2007).

Od roku **2001** se diagnostika Rettova syndromu provádí i v České republice, a to na základě genetického testování, které u nás probíhá ve VFN v Laboratoři pro výzkum mitochondriálních poruch na Praze 2 (Zumrová, 2008, Želinová, 2005).

V roce **2007** se pak britským vědcům v čele s Jackym Guyem a již zmiňovaným Adrianem Birdem zdařila reverze některých neurologických symptomů RTT na myším modelu (Petr [online] 2007).

### 3.4 Prevalence a incidence

Prevalence RTT ve světové populaci se pohybuje kolem 1:10 000 - 22 000 dívek a žen (Smets, Pelc, Dan, 2011, Záhoráková, Martásek, 2009, Thorová, 2012).

Zumrová ([online] 2009) uvádí, že v České republice se dle statistických výpočtů výskyt tohoto onemocnění udává v rozmezí 243-534 případů, navzdory těmto číslům je však u nás pod diagnózou Rettova syndromu evidováno zhruba jen kolem 50 dívek a žen. S aktuálnějšími údaji pak pracuje ve své diplomové práci Dupalová ([online] 2012), která dle prevalence uvádí 550 osob s RTT, z toho v té době pouze 60 diagnostikovaných.

Incidence ve světě potom činí 1:10 000 - 15 000 živě narozených novorozenců, z toho v České republice zhruba 6 - 10 narozených dívek ročně (Zumrová [online] 2009).

### 3.5 Etiologie

Jak již bylo zmíněno, RTT vzniká na základě genetického podkladu. Příčinou vzniku této poruchy jsou mutace genu MECP2 lokalizovaném na distálním raménku Xq28 pohlavního chromozomu X (Želinová, 2005).

Tyto mutace pak ovlivňují produkt genu MECP2 - jaderný protein MeCP2 (methyl-CpG-binding protein 2), který se exprimuje ve všech tkáních a buňkách těla, ale jeho hladina je nejvyšší v mozku, kde odpovídá za maturaci (vyzrávání) neuronů a sehrává důležitou roli v modulaci neuronální aktivity a plasticity (Záhoráková, Martásek, 2009).

Doposud bylo popsáno asi 300 různých druhů těchto mutací, které byly odpovědné za vznik poruchy až u 90 - 95 % případů typického RTT a u 20 – 50 % případů atypických forem RTT. Nejčastěji nalezenými mutacemi jsou bodové mutace typu *missense* (mutace měnící smysl genu) a *nonsense* (tzv. nesmyslné mutace), dále pak více či méně rozsáhlé *delece* (ztráty jednoho či více nukleotidů), *duplikace* (zdvojení), *inzerce* (přidání jednoho či více nadbytečných nukleotidových párů) či *kompletní přestavby genu* (Záhoráková, Martásek, 2009, Šípek [online] 2010-2013).

U zbývajících procent případů s geneticky nepodloženou mutací MECP2 ovšem nelze vyloučit výskyt mutací v rozsáhlé části nekódujícího úseku MECP2 (Želinová, 2005). Pro lepší pochopení funkce tohoto proteinu popisuje Zumrová (2008, s.77) MeCP2 jako bílkovinu „...která má za úkol „říkat“ jiným genům, kdy se mají zapnout a produkovat jejich specifické produkty/bílkoviny/enzymy.“ Při nesprávné funkci genu MECP2 pak tato bílkovina svou funkcí plní jen částečně nebo vůbec – to záleží na rozsahu a typu mutace, proto i fenotypové příznaky RTT bývají často velmi odlišné (Zumrová, 2009).

Co se týče prenatální diagnostiky RTT, je možné ji provést v rodinách, kde se syndrom již jednou objevil, riziko opětovného výskytu je však minimální a to zhruba 1% (Želinová, 2005, Zumrová, 2008). Vyskytnou-li se familiární mutace, bývají téměř výhradně zapříčiněny mutacemi v genotypu jinak zdravé či velmi mírně postižené

matky. U těchto žen bývá pozorován buď takzvaný gonadální mozaicismus MECP2 (při něm ženy produkují zdravá vajíčka i vajíčka s mutací), nebo jsou přenašečkami somatické mutace, která se u nich ale následkem příznivé inaktivace X chromozomu fenotypicky neprojeví (Záhoráková, Martásek, 2009).

### 3.6 Diagnostická kritéria

Ačkoli se dnes pomocí genetických vyšetření dá již celkem běžně odhalit přítomnost mutace genu MECP2, který ve většině případů stojí za vznikem onemocnění, RTT zůstává klinickou diagnózu závislou na naplnění skupiny diagnostických kritérií. Tato kritéria jsou mezinárodně uznávaná a vznikla na základě konsenzu klinických lékařů a výzkumníků po celém světě, nutno ještě dodat, že s přibývajícím výzkumy a objevy ohledně RTT jsou diagnostická kritéria pravidelně revidována (Záhoráková, Martásek, 2009, Smeets, Pelc, Dan, 2010).

Právě z tohoto důvodu velmi často při porovnávání informací o RTT v odborné literatuře nacházíme rozdílná diagnostická kritéria. Pro tuto práci budeme využívat Hagbergem revidovaných diagnostických kritérií z roku 2002, která nalezneme například u Záhorákové a Martásk (2009, s. 526).

**Tabulka č. 2** - Revidovaná diagnostická kritéria (2002) pro klasický Rettův syndrom

<b>ZÁKLADNÍ KRITÉRIA</b>	
<b>1.</b>	Normální nebo zdánlivě normální prenatalní a perinatální vývoj
<b>2.</b>	Psychomotorický vývoj v prvních šesti měsících normální nebo může být od narození opožděn
<b>3.</b>	Normální obvod hlavy při narození
<b>4.</b>	Postnatální zpomalení růstu hlavy a získaná mikrocefalie (ve většině případů)
<b>5.</b>	Ztráta dosažených dovedností v oblasti jemné motoriky (účelové používání rukou) ve věku 6 - 30 měsíců
<b>6.</b>	Stereotypní pohyby rukou (připomínající mytí, ždímání, tleskání, opakované vkládání rukou do úst apod.)
<b>7.</b>	Poruchy sociálních interakcí, ztráta řeči a komunikačních dovedností, kognitivní postižení
<b>8.</b>	Nejistá chůze o široké bázi nebo úplná ztráta dovednosti, dyspraxie/apraxie
<b>PODPŮRNÁ KRITÉRIA</b>	
<b>1.</b>	Nepravidelnosti dýchání (hyperventilace, zadržování dechu, polykání vzduchu, násilné

	vydechování vzduchu); ve spánku mizí
2.	Bruxismus
3.	Poruchy spánku od raného dětství
4.	Abnormální svalový tonus, přidružená svalová atrofie a dystonie
5.	Poruchy periferního překrvení
6.	Progresivní skolióza a kyfóza
7.	Růstová retardace
8.	Drobné, hypotrofické, studené nohy; malé, útlé ruce
<b>VYLUČOVACÍ KRITÉRIA</b>	
1.	Organomegalie nebo jiné příznaky stádavého onemocnění
2.	Retinopatie, optická atrofie nebo katarakta
3.	Perinatální nebo postnatální poškození mozku
4.	Prokázáno metabolické nebo progresivní neurologické onemocnění
5.	Neurologické onemocnění v důsledku silné infekce nebo poranění hlavy

Zdroj: Záhoráková, Matrásek (2009) s.526

V následující tabulce si uvedeme ještě diagnostická kritéria z téhož roku pro atypické formy RTT, které si poté blíže popíšeme v kapitole 3.8.

**Tabulka č. 3** – Revidovaná diagnostická kritéria pro atypické formy Rettova syndromu. Pro stanovení diagnózy musí být splněna nejméně **3 základní** kritéria a **5 podpůrných kritérií**.

<b>ZÁKLADNÍ KRITÉRIA</b>	
1.	Absence nebo redukce cíleného používání rukou
2.	Redukce nebo ztráta řeči
3.	Stereotypní pohyby rukou
4.	Redukce nebo ztráta komunikačních dovedností
5.	Zpomalení růstu hlavy od prvního roku života
6.	Průběh onemocnění připomínající klasický RTT: regres ve vývoji s následným zlepšením sociálních interakcí, v kontrastu s progredujícím motorickým postižením
<b>PODPŮRNÁ KRITÉRIA</b>	
1.	Nepravidelnosti dýchání
2.	Polykání vzduchu
3.	Bruxismus
4.	Abnormální pohyby
5.	Skolióza/kyfóza

6.	Amyotrofie dolních končetin
7.	Studené, bledé nohy, obyčejně hypotrofické
8.	Poruchy spánku včetně nočního křiku
9.	Nevyprovokovaný smích a křik
10.	Snížený práh bolesti
11.	Intenzivní oční kontakt

Zdroj: Záhoráková, Matrásek (2009) s.527

V některých odborných článcích již dokonce můžeme nalézt pravděpodobně nejaktuálnější kritéria revidovaná Neulem a kolektivem odborníků, publikovaná v článku „*Rett syndrome: revised diagnostic criteria and nomenclature*“ v časopise *Annals of Neurology* v roce 2010 (Smeets, Pelc, Dan, 2011, Neul, 2012), která si zde pro porovnání uvedeme také.

**Tabulka č. 4 – Diagnostická kritéria Rettova syndromu 2010**

Diagnózu RTT uvažujeme, pokud je pozorována postnatální decelerace růstu hlavy	
<b>Kritéria potřebná k diagnostice typického / klasického RTT</b>	
Období regrese následované znovunabytím schopností nebo stabilizací	
1.	Všechna hlavní a vylučující kritéria
2.	Podpurná kritéria nejsou vyžadována, ačkoli u typického RTT jsou často prezentována
<b>Kritéria potřebná k diagnostice atypického / variantního RTT</b>	
1.	Období regrese následované znovunabytím schopností nebo stabilizací
2.	Nejméně 2 ze 4 hlavních kritérií
3.	Nejméně 5 z 11 podpurných kritérií
<b>HLAVNÍ KRITÉRIA</b>	
1.	Částečná nebo úplná ztráta účelných schopností rukou
2.	Částečná nebo úplná ztráta získaného mluveného jazyka
3.	Abnormality chůze: narušení (dyspraxie) nebo úplná absence schopnosti (apraxie)
4.	Stereotypní pohyby rukou jako ždímání/mačkání, tleskání/klepání, vkládání do úst a mycí pohyby/mnoucí automatismy
<b>VYLUČUJÍCÍ KRITÉRIA PRO TYPICKÝ RTT</b>	
1.	Sekundární poškození mozku následkem prodělaného traumatu (peri- nebo postnatálně), neurometabolické onemocnění nebo závažná infekce, která způsobí neurologické



	problémy
2.	Výrazně abnormální psychomotorický vývoj v prvních 6 měsících života
<b>PODPŮRNÁ KRITÉRIA PRO ATYPICKÝ RTT</b>	
1.	Poruchy dýchání v bdělém stavu
2.	Bruxismus v bdělém stavu
3.	Narušené spací vzorce
4.	Abnormální svalový tonus
5.	Periferní vazomotorické poruchy
6.	Skolióza/kyfóza
7.	Zpomalení růstu
8.	Malé, studené ruce a chodidla
9.	Nepřiměřené výbuchy smíchu/křiku
10.	Snížený práh bolestivosti
11.	Intenzivní komunikace očima a užívání pohledu očí k ukazování

Zdroj: Neul et al. in Smeets, Pelc, Dan (2011) s.115

Jak vidíme, výsledky revize jsou asi nejvíce patrné u kritérií pro atypický RTT. Co se týče RTT typického, oproti diagnostickým kritériím z roku 2002, byla již z výčtu hlavních a tedy nezbytných kritérií pro určení diagnózy, vyloučena retardace růstu obvodu hlavy (Zee-A Han et al., 2012).

### 3.7 Průběh onemocnění v jednotlivých stádiích

Průběh Rettova syndromu bývá obvykle popisován ve čtyřech na sebe navazujících stádiích. Thorová (2012) průběh onemocnění rozděluje dokonce do šesti fází, pro potřeby této práce budeme ovšem využívat frekventovanější model čtyřech stádií.

V předchozích kapitolách jsme si již zmínili, že klinické projevy syndromu se u jednotlivých případů často velmi liší. Také průběh onemocnění nepostupuje vždy striktně dle stanovených fází, opět tedy záleží na každém individuálním případě (Hunter, 2008, Záhoráková, Martásek, 2009).

**PRVNÍ STÁDIUM** (*stádium časné stagnace*) obvykle nastává mezi 6. a 18. měsícem života dítěte po období zdánlivě normálního psychomotorického vývoje. Nástup tohoto stádia je obvykle velmi pozvolný, Hunter (2008) jej výstižně popisuje jako plíživý. Může se objevit hypotonie či slabší sací reflex. Děti mohou být označovány jako tiché, klidné - v některých výzkumech se udává, že již jako novorozenci děti s RTT pláčou méně než ostatní děti. Pozorováno může být zpomalení až zastavení vývoje, často se objeví úbytky na váze. Zpomalení psychomotorického vývoje nemusí být na první pohled nijak výrazné, dítě se například posazuje, ale není schopno lézt nebo se postavit, pokud je schopno například stoje s oporou, velmi často z něj padá zpátky do sedu. V tomto prvním stádiu jsou to většinou rodiče, kteří si jako první všimnou, že s jejich dítětem není vše úplně v pořádku (Hunter, 2008, Smeets, Pelc, Dan, 2011 Záhoráková, Martásek, 2009, Želinová, 2005).

**DRUHÉ STÁDIUM** (*stádium vývojové regrese*) se obvykle začíná projevovat mezi 1. a 4. rokem věku. Toto období je charakteristické výrazným regresem ve vývoji a ztrátou dosud získaných dovedností (motorických, kognitivních, komunikativních). Tato fáze může opět nastupovat plíživě, ale často je pozorován i velmi rapidní průběh. Smeets, Pelc a Dan (2011) upozorňují, že regres může přijít náhle a často spolu s pseudotoxickými příznaky jako jsou pronikavý pláč, horečka a apatie, připomínajícími příznaky meningoencefalitidy, které mohou vést až k hospitalizaci dítěte. Po provedení všech biochemických a mikrobiologických vyšetření však nejsou nalezeny žádné abnormality a náhle vzniklé symptomy tak často zůstávají bez klinického objasnění příčiny. Dále uvádějí, že po zotavení z akutních příznaků se dítě často vrací domů s již kompletně pozměněnou osobností. Typické pro toto stádium je totiž výrazné zhoršení sociálních dovedností, dítě přestává vyhledávat oční kontakt, nezajímá se o hračky ani osoby, objevuje se podráždění a nespokojenost, která může být vyjadřována pomocí typického křiku. Následkem těchto projevů v sociální interakci bývají dívky s RTT často mylně zařazovány pod diagnózu dětského autismu. V této době dochází často již k úplné ztrátě komunikačních dovedností a účelných pohybů rukou, které bývají nahrazeny stereotypními pohyby – mycí, krouživé pohyby, tleskání, vkládání rukou do úst. Pokud se u dítěte dosud rozvinula chůze, stává se ataktickou, nejistou, o široké bázi. Dále se rozvíjí všechny ostatní příznaky typické pro RTT, tedy hyperventilace a jiné dýchací anomálie (apnoické pauzy, zadržování či naopak násilné vypuzování vzduchu,

aerofagie – polykání vzduchu), chladná, bledá nebo cyanotická (promodrávající) akra (koncové části těla), anomálie spánku často s nevysvětlitelnými výbuchy pláče či smíchu, častý je také nástup epilepsie (udává se u 50 – 90 % případů RTT), dále se objevuje bruxismus, intenzivní tremor (třes), grimasování, záškuby v koutcích úst, hypersalivace a jiné typické projevy nevyzrálости mozkového kmene (Hunter, 2008, Smeets, Pelc, Dan, 2011 Záhoráková, Matrásek, 2009, Želinová, 2005).

**TŘETÍ STÁDIUM** (*stádium stagnace / stacionární stadium*) nastává po období regrese, v literatuře nebývá přesně ohraničeno věkem. Želinová (2005) jej zasazuje do předškolního a školního věku, Záhoráková a Matrásek (2009) zmiňují rozmezí mezi 5. až 10. rokem. Mnoho dívek může setrvat v této fázi po desetiletí či dokonce po celý život (Hunter, 2008, Smeets, Pelc, Dan, 2011). Charakteristickým znakem této fáze je relativní stabilizace či dokonce znovunabytí některých schopností, to se projevuje zejména v oblasti sociálních dovedností. Dívka obvykle ztrácí autistické rysy, vyhledává společnost a intenzivní oční kontakt, který může být schopna používat ke komunikaci – komunikace očním odkazem, projevuje zájem o své okolí, prodlužuje se také pozornost. V kontrastu ke zlepšení sociálních a komunikačních dovedností ovšem stále zůstává motorické postižení, které se může nadále zhoršovat – například rozvoj skoliózy, apraxie (Hunter, 2008, Záhoráková, Matrásek 2009, Želinová, 2005). Navzdory těmto tvrzením Smeets, Pelc a Dan (2011) uvádějí, že u dětí, které byly ještě před nástupem druhého stádia schopny chůze, může dojít (samozřejmě s vyvinutím dostatečného úsilí) ke znovunabytí této schopnosti, stejně tak i děti, které doposud nechodily, mají šanci si tuto dovednost osvojit.

**ČTVRTÉ STÁDIUM** (*stádium pozdní regrese*), jak si již můžeme odvodit z předchozích informací, u některých dívek nemusí nastoupit vůbec, ale jako milník bývá udáván 10. rok (Hunter, 2008, Želinová, 2005). Téměř u všech dívek dochází k úplné ztrátě mobility, následkem které zůstávají odkázány na invalidní vozík. Tato fáze bývá ještě dělena na **stádium 4 - A**, jež se týká dívek, které si doposud zachovávaly schopnost chůze a v tomto posledním stádiu již schopnost chůze nenávratně ztrácí, **stádium 4 - B** pak nastává u dívek, které si schopnost chůze nikdy neosvojily. Počáteční hypotonii nyní nahrazuje spíše hypertonie, až rigidita. Problémy působí progresivní skoliózy či kyfózy. Schopnosti sociální, kognitivní a komunikační

se již nadále nezhoršují, také epileptické záchvaty mohou s věkem vymizet, podobně také frekvence stereotypních pohybů rukou se za určitých podmínek může snižovat (Hunter, 2008, Smeets, Pelc, Dan, 2011, Záhoráková, Matrásek, 2009, Želinová, 2005). Záhoráková a Matrásek (2009) dále upozorňují na časté přidružování dalších poruch. Mezi ně se řadí například srdeční arytmie, problémy gastrointestinálního traktu (například časté zácpy či nadýmání následkem polykání vzduchu), ve vyšším věku mohou být pozorovány prvky parkinsonismu. Dále uvádějí, že mortalita u osob s RTT bývá v průměru vyšší než u jejich intaktních vrstevníků, přibližně 25 % úmrtí je pak náhlých a neobjasněných. Pravděpodobnou příčinou tohoto jevu mohou být právě kardiologické problémy a narušení v oblasti autonomní regulace.

### 3.8 Atypické varianty syndromu

V kapitole věnované diagnostickým kritériím jsme zmiňovali také kritéria pro diagnostiku atypických forem RTT. Kromě typického RTT, podmíněného mutací na MECP2 genu byly objeveny také atypické formy s lehčím či naopak těžším průběhem, které mohou být zapříčiněny odlišnými mutacemi na MECP2 či mutacemi jiných genů.

**PRESERVED SPEECH VARIANT** – tzv. ZAPPELOVA VARIANTA, tato forma RTT je nejčastější z atypických forem syndromu, vyznačuje se mírnějším průběhem a typická je pro ni částečně zachovaná řeč a celkově menší regres ve vývoji, oproti klasickému RTT může být přítomna makrocefálie a obezita (Marschik, Pini, Bartl-Pokorny et al., 2012, Neul, 2012, Smeets, Pelc, Dan, 2011, Záhoráková, Matrásek, 2009). Řeč je často nějakým způsobem narušena, objevují se například perseverace neboli ulpívavá řeč, zaměňování osobních zájmen a echolálie (Neul, 2012).

**„FORME FRUSTE“** varianta se vyznačuje pozdějším nástupem příznaků, až mezi 1. a 3. rokem života, a celkově mírnější manifestací symptomů. Oproti klasickému RTT mohou mít dívky relativně zachovanou jemnou motoriku a také stereotypní projevy nejsou tak výrazné a časté (Smeets, Pelc, Dan, 2011, Záhoráková, Matrásek, 2009).

**EARLY / INFANTILE SEIZURE ONSET VARIANT** nebo také tzv. HANNEFELDOVA VARIANTA, pro tuto formu RTT je typický časný nástup epileptických záchvatů a to již v prvním roce života, jedná se o tzv. infantilní spazmy, které můžeme pozorovat například u Westova syndromu (Neul, 2012, Záhoráková, Martásek, 2009). U jedinců postižených touto formou RTT často převažují autistické projevy chování, například se téměř trvale vyhýbají očnímu kontaktu. Tato varianta je zapříčiněna mutacemi na genu CDKL5 (Neul, 2012, Smeets, Pelc, Dan, 2011, Záhoráková, Martásek 2009).

**CONGENITAL / CONGENITAL ONSET VARIANT** neboli vrozená varianta RTT je způsobena mutacemi genu FOXP1. Tato forma má mnohem těžší průběh než ostatní varianty a projevuje se úplnou absencí období normálního vývoje, častá je také mikrocefálie již při narození (Neul, 2012, Smeets, Pelc, Dan, 2011, Záhoráková, Martásek, 2009).

**LATE REGRESSION** neboli varianta s pozdním regresem, jak již název napovídá, se vyznačuje mnohem pozdějším nástupem symptomů a to nejčastěji v předškolním a školním věku, příznaky jsou velmi variabilní a projevují se například poklesem školního výkonu a celkové inteligence dítěte (Neul, 2012, Smeets, Pelc, Dan, 2011).

Mezi atypické formy RTT můžeme zařadit také **mutace MECP2 u chlapců**. V minulosti se předpokládalo, že RTT se vyskytuje pouze u dívek neboť u chlapců (s pohlavními chromozomy XY) poškození X chromozomu vlivem mutace vede k úmrtí ještě před narozením či brzy po něm nebo vyústí v těžkou neonatální encefalopatii spojenou s mentální retardací. Dnes jsou již popsány i případy RTT u chlapců, ačkoli klasický RTT se objevuje velmi zřídka často ve formě Klinefelterova syndromu (47 XXY), kdy je v každé buňce chlapce přítomen vždy jeden X chromozom navíc, který tak navodí podobné podmínky jako u dívek s klasickým RTT - jeden chromozom je poškozený, zatímco druhý nadbytečný si zachová svou funkci. Symptomy podobné klasickému RTT jsou přítomny také v případě tzv. somatického mozaicismu (Neul, 2012, Záhoráková, Martásek, 2009, Zumrová, 2008).

### 3.9 Diferenciální diagnostika

Ke správnému určení diagnózy RTT je také zapotřebí diferenciální diagnostiky, která nám pomůže odlišit RTT od jiných podobně se projevujících onemocnění.

Rettův syndrom je zvláště v některých z jeho stádií poměrně často zaměňován za dětský autismus, dále je třeba odlišit RTT od Angelmanova syndromu, který má velmi podobné projevy jako jsou například motorické opoždění, absence řeči, epilepsie nebo stereotypní pohyby. Rozhodujícími kritérii pro diferenciální diagnostiku jsou například rozdílné vzorce chování (Smeets, Pelc, Dan, 2010, Thorová, 2012, Záhoráková, Matrásek, 2009). Dalšími diagnózami, za které bývá RTT často zaměňován, mohou být X-vázaná mentální retardace, lehká mentální retardace, DMO či pouze mírné motorické nebo psychické problémy (Thorová, 2012, Záhoráková, Matrásek, 2009).

### 3.10 Problematika NKS u RTT

Pro účely této práce je nezbytné si objasnit, jakým způsobem se projevuje narušená komunikační schopnost u osob s RTT. Z předcházejících informací již víme, že v převážné většině případů RTT je vždy nějakým způsobem zasažena oblast komunikace.

Většina osob s RTT nedisponuje schopností komunikovat mluvenou řečí. Neschopnost programovat pohyby těla se často promítá i do motoriky mluvidel a i pro sebevíce motivované dítě se tak tvoření hlásek stává zcela nemožným. Následkem apraxie a stereotypních pohybů je pro dívku také velmi těžké na něco ukázat či znakovat (Šarounová, 2005, Thorová, 2012).

Dalším jevem ztěžujícím komunikaci s osobami s RTT je nepřiměřeně dlouhá prodleva mezi komunikační výzvou a odpovědí. Tato prodleva často vede k tomu, že komunikační partner svou výzvu/otázku znovu a znovu opakuje, čímž u dívky zastaví již probíhající proces zpracovávání výzvy a snahy o odpověď, který se následně započne celý znovu. Komunikace se poté dostává do jakéhosi bludného kruhu (Seligman-Wine, 2006).

Úroveň receptivní komunikace je zpravidla mnohem vyšší než úroveň komunikace expresivní. Dívky pomocí výrazů obličeje, jednoduché vokalizace, smíchu či pláče a především intenzivního očního kontaktu dokážou vyjádřit, že ačkoli nejsou schopny verbální odpovědi, vysloveným sdělením či situacím, ve kterých se právě nacházejí, rozumí. Didden, Korzilius, Smeets et al. ve výsledcích své studie z roku 2010 uvádějí právě oční kontakt a komunikaci očním odkazem spolu s úsměvy a smíchem jako nejčastější způsoby komunikace dívek s RTT (Hunter, 2008, Smeets, Pelc, Dan, 2011, Šarounová, 2005, Thorová 2012).

## 4. ALTERNATIVNÍ A AUGMENTATIVNÍ KOMUNIKACE – AAK

V této kapitole se zaměříme na pojem alternativní a augmentativní komunikace, který se nejdříve teoreticky vymežíme. Následně se zaměříme na výhody a nevýhody využití těchto systému u osob s NKS. Dále si rozdělíme jednotlivé systémy AAK dle různých hledisek a na závěr si představíme konkrétní metody AAK využitelné u osob s Rettovým syndromem.

### 4.1 Vymezení termínů

#### **Augmentativní komunikace**

– z lat. *augmentare* (znamenajícího rozšiřovat nebo zvětšovat) je zamýšlena jako podpora již existujících komunikačních systémů, jejím cílem je zajistit lepší porozumění řeči a zjednodušit vyjadřování řeči (Janovcová, 2004). Jinými slovy se dá říci, že systémy augmentativní komunikace usnadňují komunikaci tam, kde již bylo nějaké její formy dosaženo, ovšem pro běžné dorozumívání je nedostačující (Krejčířová, 2011, Kubová, 1996).

#### **Alternativní komunikace**

- tato forma komunikace se používá jako úplná náhrada mluvené řeči a to jak dočasně tak trvale (Bondy, Frost, 2007, Janovcová, 2004, Kubová, 1996).

#### **Totální komunikace**

- tento pojem vyjadřuje použití všech dostupných forem a jejich různých kombinací a vzájemného doplňování tak, aby mohlo být dosaženo funkční komunikace (Kubová, 1996).



## 4.2 Přínosy a limity

Před samotným zavedením AAK je dobré zamyslet se nad jejími přínosy, ale i limity, které se při využívání mohou projevit a ovlivnit tak správný průběh komunikace.

### **Přínosy AAK**

Jako jeden z hlavních přínosů se uvádí schopnost aktivizovat i jinak pasivní děti s NKS. Dále umožňuje zapojení a vzájemnou interakci dítěte a pečovatele. Podílí se na rozvoji kognitivních jazykových dovedností. Dá dítěti, které tuto možnost doposud nemělo, možnost rozhodovat se dle svých představ. Umožní aktivně se zapojit do konverzace a tím vlastně i do celého prožívání všeho kolem sebe (Kubová, 2006).

### **Limity AAK**

Většina AAK systémů vzbuzuje u nijak neinformované veřejnosti pozornost. S tím souvisí také fakt, že systémy AAK jsou, právě v důsledku neznalosti většinovou společností, méně využitelné než mluvená řeč. Ačkoli díky AAK člověk s NKS získá schopnost funkčně komunikovat, často může narazit na problémy s nepochopením této formy komunikace ze strany veřejnosti. Je tedy nezbytně nutné, aby lidé komunikující s člověkem využívajícím nějaké formy AAK byli s těmito metodami obeznámeni a ovládali je. Rodiče dětí, které začínají s nácvikem AAK, mají mnohdy obavy, že následkem používání této jiné formy komunikace si jejich dítě neosvojí mluvenou řeč, to ale není pravda, často je alternativní komunikace jakýmsi předstupněm k rozvoji mluvené řeči, rozhodně ale rozvoji verbální komunikace nijak nebrání. Jednou z nevýhod AAK je také delší prodleva mezi porozuměním systému a jeho aktivním používáním pro dorozumívání se s okolím (Janovcová, 2011, Kubová, 1996).

### 4.3 Dělení systémů AAK

Systémy AAK můžeme dělit do několika skupin podle různých hledisek. Z hlediska *způsobu přenosu* můžeme systémy AAK dělit na:

- Dynamické
  - sem patří například daktilní (prstová) abeceda, gesta, MAKATON, znakové systémy
- Statické
  - Bliss systém, obrázkové komunikační systémy (PECS, PCS, VOKS, atd.), fotografie.

Dále můžeme AAK dělit dle *využití pomůcek* na systémy:

- Bez pomůcek – například gesta, manuální znaky, mimika, pohled očí
- S pomůckami – veškeré systémy vyžadující pomůcky

Systémy *s pomůckami* můžeme dále ještě dělit dle *techniky* využití na:

- Neelektronické (low-tech)

Do této kategorie patří například komunikační knihy či plexisklová tabule pro komunikaci oční pohledem.

- Elektronické (high-tech)

Tyto systémy již vyžadují jednodušší či složitější technické pomůcky, většinou napájené pomocí baterií či elektřiny. Jedná se například o spínače s hlasovým výstupem, snímače pohybu, počítače, iPady .

(Bondy, Frost, 2007, Janovcová, 2004, Krejčířová, 2011, Kubová, 1996).

#### 4.4 Konkrétní formy AAK využitelné u osob s RTT

V dnešní době již existuje mnoho různých forem AAK. Všechny konkrétní systémy si zde ovšem popisovat nebudeme, pro potřeby této práce si představíme několik metod využitelných právě pro osoby s NKS následkem postižení Rettovým syndromem. Jednotlivé metody si seřadíme dle nároků na motorické dovednosti od náročnějších metod (kde pro komunikaci potřebujeme funkční úchop) po metody, které nejsou tak namáhavé či vůbec nezávisí na motorickém provedení.

##### 4.4.1 PECS – Picture Exchange Communication System

Tento komunikační systém byl vyvíjen po několik let Bondym a Frostem, původně jako AAK systém pro děti s PAS a jinými vývojovými onemocněními, nyní je využíván i dospělými.

Hlavní předností tohoto systému je, že vede jeho uživatele k aktivnímu zapojení do komunikačního procesu. Pracuje s komunikačními tabulkami obsahujícími libovolně zvolené symboly - barevné či černobílé obrázky, piktogramy, fotografie či trojrozměrné předměty nebo také kartičky se symboly upravené tak, aby bylo snazší s nimi manipulovat (například připevněné na dřevěné či molitanové kostce, na silnějším papíru či kartonu). Z jednotlivých tabulek je pak sestavena komunikační kniha, ke které je připojen odnímatelný větný proužek.

Základním principem tohoto systému je silná motivace dítěte ke komunikaci. Dítěti je výměnou za kartičku se symbolem nabízena oblíbená věc (pochutina, hračka, činnost) o kterou má zájem, samotnou výměnou se dítě učí základním prvkům komunikačního procesu. Výměnu dítě po čase zvládá iniciovat samo. Učí se například vyhledat komunikačního partnera, pokud není nablízku, místo toho, aby pasivně sedělo u komunikační tabulky a pomocí ukazování si říkalo o předmět ve chvíli, kdy si tohoto jednání nikdo nevšimne a následně bylo frustrováno komunikačním neúspěchem.

Výuka PECS je rozdělena do 6 fází, které na sebe logicky navazují. Dítě se nejdříve učí iniciovat komunikaci a pochopit samotnou výměnu, tedy systém „něco dám – něco dostanu“. Ve druhé fázi se učí používat tuto dovednost i s jiným komunikačním partnerem, s jinou oblíbenou věcí, v odlišném prostředí, zvětšuje se také vzdálenost

mezi dítětem a komunikačním partnerem a dítětem a komunikační tabulkou. Ve třetí fázi se již učí rozlišovat mezi dvěma či více symboly. Čtvrtá fáze potom začíná pracovat s jednoduchými větami a symbolem „*Já chci*“. V páté fázi již dítě pomocí symbolů odpovídá na otázku „*Co chceš?*“. V poslední, šesté fázi, se komunikace zaměřuje na komentování svého okolí – dítě se učí vyjadřovat své pocity, odpovídat na otázky „*Co vidíš?*“ nebo „*Co je to?*“ a podobně.

Výhodou tohoto systému je jeho poměrně rychlá osvojitelnost, na začátku nácviku také dítě nemusí znát význam všech obrázků, tomu se přirozeně naučí během používání systému (Bondy, Frost, 2007).

#### 4.4.2 VOKS – Výměnný Obrázkový Komunikační Systém

VOKS je ve své podstatě českou modifikací systému PECS, ze kterého teoreticky vychází. Vyvinula jej PhDr. Margita Knapcová, na přípravě a ověřování metodiky se také podílí ZŠ a MŠ Motýlek v Kopřivnici a ZŠ speciální a MŠ speciální Nový Jičín. Základní principy metody VOKS a metody PECS jsou shodné – vysoká motivace, smysluplná a účelná výměna obrázku za věc, podpora iniciativy, podpora nezávislosti.

Přesto se metoda VOKS od PECS v mnohém liší. Metoda VOKS se vyznačuje větším počtem lekcí (celkem 7) a oproti PECS také lekcemi doplňkovými (ty jsou ve VOKS zařazeny 4). Některé výukové lekce se také mohou částečně překrývat. Metoda VOKS respektuje jazykové zvláštnosti českého jazyka jako je například skloňování a taktéž bere v potaz i řečové abnormality klientů s PAS, mezi něž patří například echolálie. Rozdílná je také míra uplatnění asistenta, který pomáhá klientovi s uskutečněním komunikace. V metodě VOKS je asistent přítomen ve všech lekcích, zatímco v PECS se asistent objevuje jen v některých lekcích. Při výuce VOKS je tedy vždy přítomen klient, jeho komunikační partner a asistent, který klientovi adekvátně dopomáhá.

Před samotným nácvikem komunikace je důležité provést řízený výběr odměn, aby bylo zřejmé, která odměna je pro klienta nejvíce motivující. Odměny (zhruba 5 – 8) se seřadí na stůl před klienta na bílém papíře (z hygienických důvodů, podklad také upoutá pozornost) asi 10 cm od sebe, klient je následně vybídnut, aby si jednu z nich

vybral. Do připravené tabulky se zapisují čárky k jednotlivým vybraným odměnám - potravinám, což umožní seřadit odměny dle preferencí klienta. Pokud si klient některou potravinu vybere 3×, je označena číslem 1 jako nejvíce motivující odměna a do výběru již není znovu zařazena. Takto proces pokračuje, dokud není vybráno zhruba 3 - 5 nejoblíbenějších potravin. Důležité je doplňovat již vybrané odměny, po každém výběru zamíchat jejich pořadí, také se nedoporučuje provádět výběr s hladovým klientem. Obdobným způsobem je pak prováděn výběr oblíbeného předmětu.

Po výběru odměn přichází na řadu výukové lekce, které jsou postaveny na podobném principu jako v metodě PECS. Jak v metodické příručce pro výuku VOKS popisuje Knapcová (2011), klienti se učí nejprve spontánně požádat o oblíbenou věc pomocí výměny, následně musí umět samostatně dojít k zásobníku symbolů pro obrázek a pokračovat ke komunikačnímu partnerovi, klient se dále učí požádat o něco i v odlišném prostředí, dokázat oslovit a požádat o cokoli i neznámé lidi. Dalším stupněm je výběr správného symbolu z více obrázků, dále poskládání jednoduché věty na větný proužek, s jehož pomocí pak klient požádá o potřebnou věc. Posledním cílem hlavních výukových lekcí je schopnost klienta reagovat na otázky a komentovat dění kolem sebe.

Jednou z výhod metodiky VOKS je také rozpracování alternativních postupů pro případy, kdy klienti nemohou metodu používat klasickým způsobem (Knapcová, 2011).

#### 4.4.3 Komunikace prostřednictvím iPadů

V poslední době se začíná dostávat do povědomí speciální pedagogiky také komunikace pomocí iPadů. Tato forma AAK byla dříve běžná spíše v zahraničí, postupně se ale začíná rozmáhat i u nás. Pomocí iPadů můžeme podpořit stávající komunikaci, či je využívat jako alternativní systém komunikace. V dnešní době existuje již široká nabídka aplikací, které se zaměřují na AAK, ale také aplikace podporující rozvoj sluchového či zrakového vnímání, nácvik grafomotoriky, rozvoj slovní zásoby, či osvojení trivia a mnoho jiných.

Výhodou iPadů je velmi snadné a intuitivní ovládání, které děti zpravidla pochopí již při prvním použití. Další výhodou je, že tato zařízení jsou velmi interaktivní, dokážou reagovat na sebemenší dotek a okamžitě poskytnout zpětnou vazbu. Odezva na dotek bývá vizuální nebo zvuková, často se jedná o kombinaci

obojího, což děti velmi motivuje. Ačkoli se iPad může na první pohled zdát křehkým, na trhu jsou k dostání velmi robustní a odolné obaly s vyztuženými a odpruženými rohy, není tedy třeba se obávat, že se přístroj zničí, pokud dítě iPad upustí nebo s ním dokonce hodí o zem či o stěnu. Pro děti, které mají problémy se salivací je možno iPad doplnit o různé ochranné folie.

Nevýhodou této formy komunikace oproti netechnickým formám AAK může být poměrně vysoká pořizovací cena iPadu a příslušenství. V dnešní době již ale není problém sehnat na pořízení tohoto přístroje finanční podporu. Pokud rodiče uvažují o koupi iPadu, ale nejsou si jisti, zda bude jejich dítěti vyhovovat, či zda ho budou umět ovládat, na internetovém serveru [www.blahomat.cz](http://www.blahomat.cz) je také možnost si iPad na čas vypůjčit a vyzkoušet. Další nevýhodou, stejně jako u všech high-tech metod AAK, je závislost iPadu na elektrické energii a bateriích, což může znemožnit komunikaci ve chvíli, kdy je přístroj vybitý a není možnost jej znovu nabít (Blahomat [online] 2013, iSEN [online] 2011).

#### 4.4.4 Spínače s hlasovým výstupem – komunikátory

Spínače s hlasovým výstupem jsou zařízení, která umožňují nahrání jednoho nebo více vzkazů a jejich následné přehrání po stisknutí spínače. Jejich velikost, tvar a celkový vzhled jsou uzpůsobeny, tak aby umožnili jejich uživateli co nejjednodušší ovládání, některé spínače se ovládají zmáčknutím, do jiných stačí pouze uhodit a to nejenom rukou, ale i jinými částmi těla (Gaines [online] [2007], ITAAC [online]).

Tyto spínače (jinak také komunikátory) jsou opatřeny zvukovým výstupem se syntetickou či digitalizovanou řečí (Janovcová, 2004). Na spínače můžeme připevnit obrázky či trojrozměrné předměty, když například dítě stiskne spínač, na kterém je připevněn obrázek autíčka, ozve se vzkaz: „Autíčko“ nebo „Já chci autíčko“ (Šarounová, 2005). Výhodou je, že díky hlasovému výstupu na sebe uživatel snáze upozorní. Šarounová (2005, s.15) dále uvádí, že: „*Hlasový výstup má někdy až překvapivý vliv na to, aby nemluvící člověk začal alternativní komunikaci používat...*“.

Mezi nejznámější typy spínačů patří například BIGmack a LITTLEmack umožňující zpravidla nahrání jednoho vzkazu, dále komunikátory GoTalk, které

v některých svých variantách nabízí již více prostoru pro vzkazy (komunikátory uzpůsobené pro čtyři, devět či dokonce dvacet vzkazů, každý vzkaz náleží jednomu „okénku“ s obrázkem). Přístroje Little Step by Step, Big Step by Step či Sequencer potom umožňují nahrát i více vzkazů za sebou (ITAAC [online]).

#### 4.4.5 Hlavová ukazovátka

Další možnou pomůcku k usnadnění komunikace dívek s RTT jsou hlavová ukazovátka. Z předchozích kapitol víme, jak těžké může být následkem apraxie pro některé dívky programovat ruce k cílenému pohybu, pro některé z nich může být zcela nemožné pomocí rukou ukázat na obrázek, ale někdy si můžeme všimnout, že se k obrázku záměrně přibližují jinou částí těla (hlavou, čelem, bradou, trupem). Ukazovátko si můžeme představit jako tenkou tyčku (na konci mírně ohnutou směrem k zemi, aby bylo snazší identifikovat, kam s její pomocí uživatel míří) na jakési helmě nebo čelence. Umístit jej můžeme tak, že dívka ukazuje pomocí čela, brady nebo i nosu (Seligman-Wine, 2006, Šarounová, 2005).

Dalším typem hlavových ukazovátek jsou laserová ukazovátka, zde je při používání třeba zajistit, aby se ukazovátko například nezahřívalo a neporanilo dívku v místě dotyku na kůži, důležité je také dbát na to, aby světelný paprsek ukazovátka neporanil oči někoho jiného (Gaines [online] [2007]).

#### 4.4.6 ETRAN - N

Komunikace s využitím pomůcky ETRAN-N je jednou z možností dorozumívání se očním odkazem/pohledem (v angličtině tzv. eye gaze).

Komunikace probíhá mezi dvěma komunikačními partnery, kteří sedí naproti sobě, mezi nimi je umístěna plexisklová deska s otvorem uprostřed, který slouží k tomu, aby se skrze něj na sebe mohli dívat. V rozích a po stranách desky jsou pak z obou stran umístěna čísla, symboly či fráze, doporučuje se nepoužívat jich příliš mnoho, aby byla komunikace přehledná. Nemluvící člověk pohledem očí ukazuje na jednotlivá sdělení, mluvící komunikační partner tato sdělení vyslovuje nahlas. Pomocí předem domluveného signálu – nejčastěji pohledem očí nahoru na znamení souhlasu a naopak vyjádřením nesouhlasu pohledem očí směrem k zemi – nemluvící člověk potvrdí či vyvrátí správnost vysloveného tvrzení.

Z počátku se doporučuje používat méně symbolů/sdělení, postupně můžeme počet sdělení navýšit přidáním například barev - komunikující vybere nejdříve barvu a následně příslušné sdělení odpovídající barvy (Janovcová, 2004, Krejčířová, 2011).

#### 4.4.7 Otázky ANO – NE a komunikace výběrem

Jednou z častou používaných metod je metoda ANO – NE. Dívce jsou předkládány symboly pro ANO – NE či barevně odlišené kartičky se slovy ANO – NE, dívky následně odpovídají na položenou otázku výběrem jedné z karet (kývnutím či zavrtěním hlavou, ukázáním na kartičku či pohledem očí) (Šarounová, 2005).

Některým rodičům se také osvědčilo přidat i symbol pro odpověď „Možná“ nebo „Nevím“, protože na některé otázky pouhé ANO – NE jako odpověď nestačí. Někteří rodiče zachovávají pozici ANO a NE vždy stejnou, jiní ji naopak záměrně mění, aby si ověřili dívčinu odpověď (Gaines [online] [2007]).

Šarounová (2005) dále doporučuje pokládat jednoduché otázky a ptát se vždy jen na jednu věc, abychom dítě nezahltili informacemi a nezmátli. Jako jedno z možných úskalí této metody poté uvádí fakt, že některé dívky se sice naučí odpovídat



ANO – NE, ovšem děje se tak, aniž by rozuměly významu otázky, reagují pouze na určité slovo či melodii sdělení.

Podobně můžeme komunikovat při výběru ze dvou či více věcí – obrázků zastupujících předmět či činnost, konkrétních trojrozměrných předmětů a podobně. Tento systém je jednodušší díky tomu, že nabízené obrázky/předměty mají konkrétnější ráz a jsou lépe pochopitelné a rozlišitelné. Při této metodě není cílem naučit dítě mechanicky diferencovat předměty, ale podpořit jej ve výběru předmětů, o které samo jeví zájem (Šarounová, 2005).

## **5. KAZUISTIKA DÍTĚTE S RETTOVÝM SYNDROMEM**

### **5.1 Cíle a metody výzkumu**

Při zpracovávání praktické části této bakalářské práce jsem postupovala dle zásad kvalitativního výzkumu, konkrétně jsem použila metodu případové studie – kazuistiku. Pro důkladné seznámení se s metodou jsem čerpala informace z publikace „Kvalitativní výzkum“ od Hendla (2005) a dále z publikace autorů Švaříčka, Šed'ové a kol. (2007) „Kvalitativní výzkum v pedagogických vědách“.

Hlavním cílem mého výzkumu bylo zjistit, zda a případně jakým způsobem se nácvik metody VOKS u dívky s RTT odrazil na úrovni jejích komunikačních dovedností. Dalším cílem mé práce bylo zjistit a popsat, jakým způsobem se dívčiny komunikační dovednosti doposud vyvíjely. V neposlední řadě bylo nutné popsat, na jaké úrovni se komunikace dívky s RTT nachází dnes.

Všechny tyto jevy byly pozorovány a následně popsány na pozadí průběhu Rettova syndromu, neboť toto onemocnění neoddělitelně patří k osobnosti popisované dívky a je nemožné věnovat se pouze zkoumání komunikačních dovedností, aniž bychom brali v úvahu vše, co je může nějakým způsobem ovlivňovat.

Jako metodu sběru dat jsem zvolila analýzu dokumentů (především lékařských zpráv týkajících se dívky a hodnocení IVP z MŠ), zúčastněné pozorování a interview s matkou dívky a personálem MŠ. Matka dívky jako její zákonný zástupce poskytla informovaný souhlas s výzkumem a uvedením pravého jména dívky.

## 5.2 Kazuistika

### 5.2.1. Rodinná anamnéza (RA)

Matka – nar. 1974, Češka, VŠ vzdělání, momentálně v domácnosti

Otec – nar. 1973, Němec (žijící v Čechách spolu s rodinou), VŠ vzdělání

Sourozenci – nevlastní sestra, nar. 2003, Němka (žije s matkou v Německu)

V rodině se jinak nevyskytuje žádné dědičné zatížení (ani z matčiny ani z otcovy strany) dále nejsou známa žádná závažnější onemocnění. Rodina je úplná (kromě nevlastní sestry dítěte, která rodinu pravidelně a ráda navštěvuje) bezproblémová, vztahy v rodině jsou provázány do širokého příbuzenstva. Rodinná anamnéza je tedy v tomto případě bezvýznamná.

### 5.2.2. Osobní anamnéza (OA)

Jméno dítěte: **PAULINA**

Narozena: 2007

Průběh těhotenství a porodu:

Paulina pochází z 1. těhotenství matky, těhotenství probíhalo v pořádku, matka absolvovala těhotenský screening, který odhalil hraniční hodnoty, proto jí byla doporučena amniocentéza – výsledky amniocentézy se ukázaly jako negativní pro všechny běžně testované vrozené vady, ultrazvuk plodu také neodhalil žádné abnormality. Porod proběhl přirozeně záhlavím, 3 dny po termínu a bez komplikací. Dále nenastaly ani žádné poporodní problémy.

### Psychomotorický vývoj dítěte:

Paulinin vývoj se po psychomotorické stránce jevil zdánlivě v normě, v porovnání s jejím stejně starým bratrancem z matčiny strany se zdála ve vývoji dokonce napřed. Matka uvádí, že byla klidné a tiché dítě, téměř neplakala. Projevovala zájem o své okolí, reagovala na osoby, hrála si s hračkami.

Bez větších obtíží překonávala milníky ve vývoji, „pásla koníčky“, přetáčela se na břicho, byla schopna samostatného vzpřímeného sedu, stavěla se na všechny čtyři, ale nelezla. Jak matka popisuje, jako by se bála pohnout vpřed.

Co se týče jemné motoriky, uchopovala předměty, sbírala menší kousky jídla ze stolu, měla pinzetový úchop.

Komunikační dovednosti dítěte se také zdály v normě, Paulina prošla obdobím broukání, žvatlání, používala jednoslabičná slova, například na otázku „*Je to pejsek?*“ odpovídala „*haf haf*“, dále například při jídle používala slova „*ham, ham*“ a podobně. Byla schopna tvořit jednoduchá dvojslabičná slova jako „*máma, bába*“.

### 5.2.3. Vývoj onemocnění a stanovení diagnózy

Mezi 8. až 9. měsícem byla Paulina hospitalizována s opakující se obstrukční bronchitidou, která se následně rozvinula v zápal plic. Nedlouho poté onemocněla ještě salmonelózou. Celý měsíc užívala antibiotika, byla zesláblá, z 8,2 kilogramů zhubla na pouhých 7 kg.

Mezi 10. – 12. měsícem věku si matka poprvé začala všímat změn ve vývoji, zaznamenala jeho zpomalení až zastavení, zdálo se, že Paulina zapomíná to, co se do té doby naučila.

Ve 12 měsících při povinné pediatrické prohlídce poprvé neprospěla. Tento problém byl ovšem ze strany lékařů připisován rekonvalescenci po prodělané vleklé nemoci. Následně nastalo krátké období zdánlivého zlepšení, Paulina se zotavovala, přibírala na váze.

Nedlouho poté Paulina prodělala, dle slov matky, jakýsi „záchvat“, po něm nastala náhlá a výrazná změna v celkovém chování. Paulina vykazovala silné autistické rysy, nezajímala se o okolí a osoby, přestala si spontánně hrát, nereagovala na zavolání. Časté byly výkyvy nálad, objevovaly se záchvaty vzteku, dokonce i agresivní chování vůči rodičům (například škrábání, kousnutí). Náhle se u Pauliny objevil strabismus na

jednom oku. Všechny tyto projevy se manifestovaly ve velmi krátkém časovém období a to naprosto náhle a nečekaně.

V reakci na tento zvrat ve vývoji byla Paulina mezi zářím a říjnem 2008 hospitalizována na neurologickém oddělení v Düsseldorfu (rodina v té době žila v Německu). Zde bylo provedeno komplexní neurologické vyšetření, krevní rozbor, laboratorní a biochemické testy. Všechny laboratorní hodnoty a neurologická vyšetření byly ovšem v normě. Výsledkem všech těchto vyšetření byla lékaři, kteří si s Paulinou již téměř nevěděli rady, stanovena diagnóza F83 – Smíšené specifické vývojové poruchy a doporučena další vyšetření.

Rodiče, především matka, se s touto „únikovou“ diagnózou ovšem nechtěli spokojit. Matka potom začala pátrat na internetu, až narazila na informace o Rettově syndromu, který svými symptomy nejlépe odpovídal Paulinovým projevům.

Následkem tohoto podezření bylo na žádost rodičů, kteří si vyšetření sami uhradili, koncem roku 2008 provedeno genetické testování na klinice v Göttingenu. Výsledkem těchto vyšetření se potvrdily matčiny obavy, byla zjištěna mutace na genu MECP2, která zodpovídá za vznik RTT. Tato mutace byla ovšem naprosto jiná, než všechny zatím zjištěné a popsání mutace genu, zařazené v databázi RTT, jedná se o tzv. polymorfismus. Rodiče také souhlasili se zařazením Pauliny do databáze pacientů s RTT. V návaznosti na tento, u RTT zatím nepopsaný, typ mutace bylo doporučeno také genetické vyšetření rodičů, na jaře roku 2009 byly výsledky testů u rodičů shledány jako negativní. Tím byla u Pauliny definitivně potvrzena diagnóza Rettova syndromu.

Kolem Vánoc 2008 se u Pauliny začaly manifestovat stereotypní pohyby rukou. Nejdříve si ruce jen občas vkládala do úst, po čase se přidalo mnutí a mycí pohyby. Stereotypie ale zatím nebyla nijak výrazná a častá, Paulina ještě dokázala uchopovat předměty, zachovávala si pinzetový úchop. Rodina se v té době definitivně přestěhovala z Německa do Čech.

V roce 2009 absolvovala Paulina (již v Čechách) také celkové psychologické vyšetření. Vzhledem k nízkému věku dítěte (3 roky) a nerozvinuté řeči (v té době stále ještě na úrovni slabikování, používání několika jednoduchých slov) nebylo možné stanovit hodnoty IQ a míru kognitivního postižení.

Stále nelezla, pokud ji rodiče postavili a drželi za obě ruce, nechávala nohy skrčené či natažené před sebou ve vzduchu, nepropínala je a nedotýkala se chodidly země. Toto se zlepšilo po prvním pobytu v lázních, kde s Paulinou cvičili stále ještě

podle Vojtovy metody (se kterou začala sama matka) a nově také dle Bobath konceptu. Po seznámení s touto metodou rodiče postupně upustili od „pasivní“ Vojtovy metody a pokračovali v aktivnější rehabilitaci dle manželů Bobathových. Výsledkem této terapie byly náznaky první nejisté chůze s oporou. V této době také s Paulinou začali dvakrát týdně docházet na hipoterapii.

#### 5.2.4. Pobyt v MŠ

V roce 2010 Paulina začala navštěvovat soukromou MŠ speciální na Praze 4. Zde je také od nástupu do MŠ v péči SPC. Zhruba v době nástupu do MŠ stereotypní pohyby rukou zcela nahradily dosavadní schopnost úchopu a účelného pohybu rukou, u Pauliny se rozvinula apraxie. Vymizela také schopnost verbální komunikace. Objevil se bruxismus, ten byl tak silný a častý, že rodiče v obavě o poškození kousacích plosek zubů začali (až do loňského roku) Paulině znovu dávat dudlík, který zabraňoval odření zubní skloviny.

Pro začátek je nutné zmínit, že Paulina do MŠ docházela vždy s osobní asistentkou, pokud je tomu některé dny jinak, vždy je jí k dispozici asistentka pedagoga nebo jeden ze třech zahraničních dobrovolníků, kteří v její třídě vypomáhají.

Paulina tedy navštěvuje MŠ třetím rokem a patří již mezi předškoláky. Z rozhovorů s personálem MŠ, analýzy dokumentů hodnotících plnění IVP a vlastního pozorování je zřejmé, že od nástupu do MŠ udělala Paulinka velký pokrok, zvláště v oblasti sociálních a komunikačních dovedností.

V hodnocení IVP Paulinku od začátku popisují jako dívku s klidnou a mírnou povahou. V začátcích svého pobytu v MŠ Paulina dění kolem sebe spíše jen pasivně pozorovala. Postupem času však dokázala reagovat na své okolí mimikou obličeje, úsměvem, začala také sama vyhledávat a navazovat oční kontakt s dospělými i s ostatními dětmi. Paulinka je ve školce velmi spokojená a šťastná, má ráda, když se kolem ní něco děje, pokud není unavená, vyhovuje jí střídání různých aktivit. Dokáže se projevit i vokalizací.

S dopomocí se ráda a bez problémů zapojuje do všech aktivit ve třídě. Oblíbila si zejména hry a cvičení na podporu sluchového a hmatového vnímání, nejraději má tzv.

hry na tělo jako tleskání, ukazování na části těla při říkance „Hlava, ramena, kolena, palce“ atd. Snažíme se umožnit jí co nejvíce kontaktu s ostatními dětmi.

V minulosti bylo pro Paulinku těžké udržet pozornost, postupem času se doba pozornosti prodlužovala a dnes je Paulinka schopná pozorně sledovat a projevovat se například po celý „ranní kroužek“. Také při nácviku AAK či různých výtvarných činnostech je aktivnější než dříve. Další pokrok můžeme pozorovat v míře unavitelnosti. V minulých letech bylo časté, že Paulina ve školce usínala (mimo dobu určenou pro spánek) i několikrát denně. V současnosti jí při únavě stačí například 5-10 minutový odpočinek, někdy si krátce zdřímne v kočáru během procházky, ale ani to už není pravidlem. Zhruba poslední měsíc je Paulinka schopná zůstat bdělá celé dopoledne a se spánkem vydržet až do odpočinku po obědě, což je rozhodně velký pokrok.

Vše co se kolem Pauliny děje, je nutné neustále slovně komentovat, tímto způsobem se rozvíjejí její kognitivní schopnosti a také pasivní slovní zásoba. V oblasti hrubé motoriky se Paulinka také zlepšila, po celou dobu pobytu v MŠ je u ní s dopomocí rozvíjena schopnost lézt, Paulinka je také schopna chůze, pokud ji někdo drží za obě ruce.

Třída, do které Paulina dochází, má týdenní program složený z různých rehabilitačních aktivit. Každé pondělí probíhají dechová cvičení například hrou na flétny, v úterý přichází na řadu míčková automasáž, ve středu se věnují kondičnímu cvičení. Čtvrty jsou pak ve znamení práce s keramikou a individuálních rehabilitačních cvičení s fyzioterapeutkou a v pátek se konají tzv. logohrátky s klinickou logopedkou, po kterých děti chodí ještě do vířivky. Nově, zatím nepravidelně, začal do třídy docházet canisterapeutický pes, který má u dětí velký úspěch.

Paulinka se účastní všech těchto aktivit, kromě středečního cvičení. Ve středu Paulina do MŠ nedochází, neboť má doma zajištěnou hodinu ergoterapie a následně hipoterapii. Pro úplnost ještě dodám, že každé úterní dopoledne po návratu z MŠ Paulinka absolvuje také hodinu cvičení s fyzioterapeutkou, která do rodiny dochází pravidelně již celé 3 roky.

### 5.2.5 Nácvik AAK

Impulesem pro zahájení nácviku alternativního systému komunikace byl pro matku Paulinky rehabilitační pobyt v centru Arpida, který s Paulinkou absolvovali na podzim roku 2012. S pomocí tamní logopedky vyzkoušeli s Paulinou nácvik komunikace pomocí piktogramů a očního odkazu.

V prosinci jsme se pak s matkou Paulinky, její fyzioterapeutkou a Paulininou učitelkou z MŠ zúčastnili vzdělávacího kurzu pro nácvik metody VOKS. Od ledna jsme potom začali se samotným nácvikem v MŠ. Z počátku jsme hledali cesty, jak tento AAK systém co nejlépe uzpůsobit Paulinčiným možnostem. Pro lepší uchopování kartičky s obrázkem jsme pro začátek pod obrázek pomocí suchého zipu připevnili kostku z molitanu. V nejbližší době jsme zatím neočekávali nějaký rychlý postup do dalších lekcí, ve kterých bychom kostiček pod obrázky potřebovali více než dvě.

Prvním krokem nácviku dle metodiky byl řízený výběr odměn, který s Paulinou provedla doma maminka (z velké části byl tento výběr proveden dle zkušeností matky, která již ví, které sladkosti má Paulinka ráda neboť Paulinčina schopnost sáhnout si pro odměnu, kterou chce, je omezena). Po tomto výběru matka doručila do školky Paulinčiny odměny – lentilky, gumové bonbóny, křupky, tyčinky, rozinky (seřazeno sestupně dle preferencí - od nejžádanější odměny). Potom již nic nepřekáželo samotnému nácviku. Od první chvíle bylo zřejmé, že Paulinka chápe princip výměny. Z počátku jsme bohužel dělali tu chybu, že jsme Paulinu vedli k obrázku pravou rukou. Teprve po čase jsme došli k závěru, že Paulinka má dominantní levou ruku, což ostatně potvrdily i výsledky posledního neurologického vyšetření. Vzhledem k omezené schopnosti Paulinky programovat pohyby rukou a k paradoxu, že při jídle je schopna držet si lžíci v pravé ruce (pokud její zároveň vedena paže k ústům), jsme si této chyby bohužel nevšimli dostatečně brzy.

Během samotného nácviku VOKS byla Paulině jedna ruka asistentem vždy přidržována na klíně, aby se zabránilo stereotypním pohybům. Pokud komunikační partner Paulinu vyzval slovy „Paulínko, já mám lentilku, mám lentilku.“ Paulinka reagovala například plácnutím ruky o tabulku s obrázkem, vždy se také usmívala a postupem času se zadívala na obrázek na stole a následně směrem k asistentovi, který stál vedle ní. Tím dala asistentovi najevo, aby jí dopomohl kartičku s obrázkem sebrat ze stolu a vložit do natažené dlaně komunikačního partnera. Tento postup s pohledem



na kartičku a pohledem na asistenta nebyl nijak náhodný, byl to Paulinin promyšlený způsob jak uskutečnit výměnu s pomocí asistenta a získat tak vytouženou odměnu.

V této fázi je nutné zmínit, že metodika VOKS nedovoluje dítě přímo slovně pobízet, aby podalo kartičku. Jediné povolené výzvy jsou oslovení dítěte a následně: „podívej, mám křupku“ nebo „mám křupku“ či pouhé „křupku“ (název odměny se vždy vyslovuje ve 4. pádě). Postupem času se slovní pobídka omezuje, stejně tak natažená dlaň, původně po celý proces výměny, čekající na vložení obrázku se nastaví až těsně před samotnou výměnou. Důležité také je, aby asistent pomáhal s výměnou zásadně pomocí ruky dítěte. Tedy rukou dítěte kartičku sebere a stále rukou dítěte podá komunikačnímu partnerovi.

Paulinka úspěšně absolvovala první výukovou lekci. V této lekci ještě nefiguruje komunikační tabulka, dítě podává kartičku přímo ze stolu. Následně jsme s nácvikem přešli k lekci druhé. V této lekci dítě stále podává pouze jeden obrázek, ovšem je nutné, aby ho nejprve odlepilo z komunikační tabulky. Postup Paulininých reakcí byl stejný jako u první lekce. Nejdříve se zadívala na nabízenou odměnu, následoval upřený pohled na kartičku s obrázkem umístěnou na tabulce a pohled na asistenta. Celý tento postup, jsme brali jako komunikační úspěch, protože bylo zřejmé, že Paulina procesu výměny rozumí a chápe, co se od ní očekává. Někdy se také přihodilo, že se Paulince podařilo dotknout se kartičky nebo se k ní rukou alespoň přiblížit.

Po zjištění, že Paulinčina dominantní ruka je levá, jsme se ovšem nestačili divit. Při jednom z nácviků Paulina dokonce dvakrát po sobě kartičku s obrázkem sama uchopila, odlepila z tabulky a potom již s mírnou dopomocí asistenta vložila do dlaně komunikačního partnera. Tento okamžik byl pro nás velkým překvapením. Něco podobného jsme u Paulinky do té doby snad nikdy nezaznamenali. Při pokračování v nácviku už Paulinka ruku pouze přibližovala ke kartičce a používala svou typickou „žádost“ o pomoc. Je zřejmé, že uchopení a předání kartičky pro ni bylo velmi vyčerpávající. Přesto byl tento okamžik pro ni i pro nás velkou motivací do budoucna, neboť jsme se na vlastní oči přesvědčili, že Paulinka nám toho má ještě hodně co ukázat.

Nácvik komunikace probíhá dle aktuálních podmínek ve třídě, zpravidla je uskutečňován jednou denně. Jsem si vědoma, že tato frekvence dle metodické příručky VOKS není zcela ideální, bohužel podmínky ve třídě (časové, personální) nejsou uzpůsobeny možnosti provádět nácvik častěji. Paulina se nácviku VOKS pravidelně věnuje také doma se svou rodinou.

### 5.2.6 Celkový stav dítěte a dosažená úroveň komunikačních dovedností

Paulince bude nyní šest let. Co se týče jejího zdravotního stavu, zatím se u ní nezačala projevovat skolióza ani epileptické záchvaty. Také srdeční abnormality či závažnější problémy gastrointestinálního traktu nejsou přítomny. Paulinka je většinu času v dobré náladě, dokáže se zajímat o své okolí a přiměřeně na něj reagovat. Následkem terapií, především pak fyzioterapie a ergoterapie, se u Paulinky zlepšuje úroveň hrubé i jemné motoriky. Zvláště v oblasti jemné motoriky je posun znát, Paulině již nevadí, pokud jí někdo přiměřeně brání v provádění stereotypních pohybů. Také vkládání rukou do úst již není tak časté. Celkově se Paulinka jeví jako spokojené a veselé dítě.

Co se týče dosažené úrovně komunikačních dovedností, je na první pohled zřejmé, že u Paulinky došlo k posunu. Autistické rysy chování vymizely a Paulina je nyní schopna určité formy neverbální komunikace. Především dokáže úsměvem vyjádřit libost či nelibost. Pokud se jí něco silně nelíbí, je schopna vyjádřit nesouhlas mračením se a negativně zabarvenou vokalizací. Paulina komunikuje také pomocí intenzivního očního kontaktu, pokud je odpočínutá a soustředěná je schopna výběru ze dvou obrázků pomocí zacílení očního pohledu.

### 5.2.7 Prognóza a návrhy do budoucna

Ve spolupráci s maminkou Pauliny a Mgr. Marcelou Jarolímovou, která nám, jako jedna z lektorek kurzu VOKS, poskytla v Praze supervizi, jsme promýšlely také další možnosti personalizace VOKS přímo na míru Paulininy potřebám. Pokud by v budoucnu došlo vlivem postoupení onemocnění do další fáze ke zhoršení motorických dovedností a úchop kartičky již nebyl vůbec možný, zvažovaly jsme zhotovení speciální pomůcky, která by umožnila předání kartičky komunikačnímu partnerovi bez nutnosti funkčního úchopu. Jednalo by se například o ušříženou látkovou rukavici či pásku přes ruku, do které by byl vsít magnet. Kartičky s obrázky by poté byly ze spodní strany podlepeny nastříhaným plochým magnetem a po přiblížení Paulinčiny ruky nad příslušnou kartičku by byla kartička přitáhnuta k magnetu zašitému v rukavici a mohla tak být pohodlně předána. Další možností by mohlo být také použití zmiňovaného hlavového ukazovátko.

Po prázdninách Paulina nastoupí do speciální ZŠ Zahrádka, kde mají s výukou dívek s RTT již zkušenosti. Myslím, že s dobře nastaveným systémem terapií má Paulinka velkou šanci se dále všestranně rozvíjet. Po počáteční nejistotě jsem také přesvědčena, že komunikace pomocí systému VOKS byla dobrou volbou a že v oblasti komunikace nás Paulinka ještě velmi překvapí.

Už teď je zřejmé, že uvnitř zdánlivě nepřístupné „ulity“ se skrývá dívka, která chápe mnohem víc, než si myslíme a má nám co říci. K tomu Paulině jistě pomůže také zážitkový deník, který se jí rodina chystá vytvořit a který bude na základně Paulininých zážitků nabízet aktuální témata k hovoru.

### 5.3 Diskuze

V tuto chvíli je nutno podotknout, že získané informace nejsou vzhledem k charakteristice a šíři výzkumu všeobecně uplatnitelné pro širší populaci osob s RTT, pro účely této práce, především pak naplnění jejích cílů, dle mého názoru ovšem postačily dostatečně.

Z uvedené případové studie tedy vyplývá, že došlo k naplnění hlavního cíle práce, tedy zhodnocení a popsání dopadu nácviku systému VOKS na komunikační schopnosti dívky. Paulina prozatím dokázala pochopit základní myšlenku komunikace pomocí systému VOKS - tedy výměnu kartičky s obrázkem za odměnu, ačkoli v důsledku RTT je pro ni provedení celého procesu stále velmi obtížné. V uvedené kazuistice byl také zpracován (na základě analýzy dokumentů a rozhovorů s rodiči a pedagogy v MŠ) a následně důkladně popsán dosavadní průběh vývoje komunikačních dovedností dívky. Z této analýzy vývoje komunikačních dovedností je zřejmé, že je dnes Paulinka opět schopna jisté formy komunikace, a to především formou komunikace neverbální – užitím mimiky, očního kontaktu a jednoduché citově zabarvené vokalizace.

Jsem si také vědoma toho, že pro zpracování opravdu vypovídající kazuistiky dívky s RTT by bylo zapotřebí longitudinální studie, která by lépe poukázala na všechny důležité detaily psychomotorické a komunikačního vývoje dívky.

# ZÁVĚR

Tato bakalářská práce se zaměřovala na téma využívání AAK systémů u osob s NKS, konkrétněji pak na možnost využití těchto systémů u osob s Rettovým syndromem. Primárním cílem mé práce bylo zjistit, zda a případně jakým způsobem se u dívky s RTT nácvik metody VOKS odrazil na úrovni jejích komunikačních dovedností. Dalšími cíly práce pak bylo zjistit a popsat, jakým způsobem se dívčiny komunikační dovednosti doposud vyvíjely a samozřejmě také popsat, na jaké úrovni se komunikace dívky s RTT momentálně nachází. V první části textu byla objasněna teoretická východiska práce. Kapitola věnovaná problematice RTT pak byla záměrně zpracována poměrně obsáhle, neboť doufám, že by mohla později sloužit také jako zdroj informací o tomto onemocnění pro pečující osoby a pedagogy.

K naplnění cílů práce byla použita kazuistika dívky s RTT. Z této kazuistiky vyplynulo, že dívka zatím dokázala pochopit systém komunikace pomocí VOKS a v některých případech, je schopna sama provést výměnu kartičky za odměnu. Analýza dokumentů poté pomohla odhalit průběh dosavadního vývoje dívčinych psychomotorických a komunikačních dovedností. Díky znalosti tohoto vývoje mohl být popsán pokrok v komunikačních dovednostech dívky, která je nyní schopna jednoduché komunikace neverbální formou, především mimikou, jednoduchou vokalizací s citovým zabarvením a očním kontaktem.

Jsem si vědoma, že výsledky, kterých jsme u dívky prozatím dosáhli při nácviku systému VOKS, nejsou nikterak velké, ovšem v kontextu Rettova syndromu jsou i sebemenší náznaky komunikativního chování obrovským úspěchem pro pedagogy, rodinu i nejbližší okolí dívky. I malé známky Paulinina porozumění a snahy o interakci, které byly v této práci popsány, jsou dle mého názoru nadějí a velkou motivací do budoucna pro všechny osoby, které s Paulinou přicházejí do styku. Věřím, že také pro ostatní osoby pečující o dívky s RTT může být tato práce inspirací a pomůže dodat potřebnou míru optimismu a síly, která je, spolu s velkou dávkou trpělivosti a empatie, při nácviku AAK u dívek s RTT potřebná.

Z tohoto důvodu se také domnívám, že tato práce by na poli speciální pedagogiky mohla být jistým přínosem a také by mohla napomoci rozšířit povědomí o tomto poměrně vzácném onemocnění.

# SEZNAM POUŽITÉ LITERATURY

1. BONDY, Andy a Lori FROST. *Vizuální komunikační strategie v autismu*. Vyd. 1. Překlad Marta Lejdarová. Praha: Grada, 2007, 129 s. Psyché (Grada). ISBN 978-802-4720-531.
2. DEVITO, Joseph A. *Základy mezilidské komunikace: 6. vydání*. 1. vyd. Praha: Grada, 2008, 502 s. Expert (Grada). ISBN 978-80-247-2018-0.
3. HAYESOVÁ, Nicky. *Základy sociální psychologie Přel. I. Štěpaníková*. 1.vyd. Praha: Portál, 1998, 165 s. ISBN 80-717-8198-3.
4. HRDLIČKA, Michal a Vladimír KOMÁREK. *Dětský autismus: přehled současných poznatků*. Vyd. 1. Editor Michal Hrdlička, Vladimír Komárek. Praha: Portál, 2004, 206 s. ISBN 80-717-8813-9.
5. HUNTER, Kathy. *Rettův syndrom a jak dál--: vybrané kapitoly knihy Kathy Hunterové*. Vyd. 1. Překlad Marta Lejdarová. Praha: Rett-Community, 2008, 96 s. ISBN 978-802-5418-499.
6. JANOUSEK, Jaromír. *Verbální komunikace a lidská psychika*. Vyd. 1. Praha: Grada, 2007, 169 s. Psyché (Grada Publishing). ISBN 978-802-4715-940.
7. JANOVCOVÁ, Zora. *Alternativní a augmentativní komunikace: učební text*. 1. vyd. Brno: Masarykova univerzita v Brně, 2003, 48 s. ISBN 80-210-3204-9.
8. KLENKOVÁ, Jiřina. *Logopedie: narušení komunikační schopnosti, logopedická prevence, logopedická intervence v ČR, příklady z praxe*. Vyd. 1. Praha: Grada, 2006, 224 s. Pedagogika (Grada). ISBN 978-802-4711-102.
9. KREJČÍŘOVÁ, Olga a kolektiv. *Alternativní a augmentativní komunikace v praxi pracovníků sociálních služeb*. 1. vyd. Vsetín: Vzdělávací a komunitní centrum Integra Vsetín, 2011. ISBN 978-802-6000-594.
10. KŘIVOHLAVÝ, Jaro. *Jak si navzájem lépe porozumíme: kapitoly z psychologie sociální komunikace*. Vyd. 1. Praha: Svoboda, 1988, 235 s. Členská knihovna (Svoboda).
11. KUBOVÁ, Libuše. *Alternativní komunikace, cesta ke vzdělávání těžce zdravotně postižených dětí*. Praha: Tech-Market, 1996, 45 s., [17] s. obr. příloh. ISBN 80-902-1341-3.
12. LECHTA, Viktor. *Terapie narušené komunikační schopnosti*. Vyd. 1. Překlad Jana Křížová. Praha: Portál, 2005, 386 s. ISBN 80-717-8961-5.

13. LECHTA, Viktor. *Symptomatické poruchy řeči u dětí*. Vyd. 1. Překlad Jana Křížová. Praha: Portál, 2002, 191 s. ISBN 80-7178-572-5.
14. NEUBAUER, Karel. *Logopedie: učební text pro bakalářské studium speciální pedagogiky*. 3. vyd. Hradec Králové: Gaudeamus, 2010, 107 s. ISBN 978-807-4350-535.
15. ŠAROUNOVÁ, Jana. Komunikace u osob s Rettovým syndromem In: *Rettův syndrom: diagnostika, genetika, terapie, praxe*. Vyd. 1. Praha: Základní škola Zahradka, 2005, s. 12-16. ISBN 80-239-5774-0.
16. ŠKODOVÁ, Eva. *Klinická logopedie*. Vyd. 1. Praha: Portál, 2003, 612 s., ISBN 80-717-8546-6.
17. VITÁSKOVÁ, Kateřina a Alžběta PEUTELSCHMIEDOVÁ. *Logopedie*. 1. vyd. Olomouc: Univerzita Palackého v Olomouci, 2005, 182 s. ISBN 80-244-1088-5.
18. VYBÍRAL, Zbyněk. *Psychologie lidské komunikace*. 1. vyd. Praha: Portál, 2000, 264 s. ISBN 80-717-8291-2.
19. ŽELINOVÁ, Kateřina. Pojem Rettův syndrom. In: *Rettův syndrom: diagnostika, genetika, terapie, praxe*. Vyd. 1. Praha: Základní škola Zahradka, 2005, s. 6. ISBN 80-239-5774-0.
20. ŽELINOVÁ, Kateřina. Příčiny a diagnostika Rettova syndromu. In: *Rettův syndrom: diagnostika, genetika, terapie, praxe*. Vyd. 1. Praha: Základní škola Zahradka, 2005, s. 7. ISBN 80-239-5774-0.
21. ŽELINOVÁ, Kateřina. Příznaky objevující se u Rettova syndromu. In: *Rettův syndrom: diagnostika, genetika, terapie, praxe*. Vyd. 1. Praha: Základní škola Zahradka, 2005, s. 8-10. ISBN 80-239-5774-0.
22. ŽELINOVÁ, Kateřina. Průběh a stádia Rettova syndromu. In: *Rettův syndrom: diagnostika, genetika, terapie, praxe*. Vyd. 1. Praha: Základní škola Zahradka, 2005, s. 11. ISBN 80-239-5774-0.
23. *Mezinárodní klasifikace nemocí - 10. revize: duševní poruchy a poruchy chování : popisy klinických příznaků a diagnostická vodítka*. Praha: Psychiatrické centrum, 1992, 282 s. ISBN 80-851-2137-9.

## ODBORNÉ ČLÁNKY

1. CROSSLEY, Rosemary, Kim JOHNSON, Cathy MALONEY a Rosemary RYALL. Head or Hands – AAC for Girls with Rett Syndrome. *Conference Proceedings -- International Society for Augmentative & Alternative Communication*. 2000, s. 1-3.
2. DIDDEN, Robert, Hubert KORZILIUS, Eric SMEETS, Vanessa A. GREEN, Russell LANG, Giulio E. LANCIONI a Leopold M. CURFS. Communication in Individuals with Rett Syndrome: an Assessment of Forms and Functions. *Journal of Developmental and Physical Disabilities* [online]. 2010, roč. 22, č. 2, s. 105-118 [cit. 2013-04-02]. ISSN 1056-263x. DOI: 10.1007/s10882-009-9168-2 Dostupné z: <http://www.springerlink.com/index/10.1007/s10882-009-9168-2>
3. HAN, Zee-A, Ha Ra JEON, Seong Woo KIM, Jin Young PARK a Hee Jung CHUNG. Clinical Characteristics of Children with Rett Syndrome. *Annals of Rehabilitation Medicine* [online]. 2012, roč. 36, č. 3, s. 334- [cit. 2013-04-02]. ISSN 2234-0645. DOI: 10.5535/arm.2012.36.3.334. Dostupné z: <http://synapse.koreamed.org/DOIx.php?id=10.5535/arm.2012.36.3.334>
4. HRDLIČKA, Michal a Vladimír HORT. Pervazivní poruchy v dětství. *Česká lékařská společnost ČLS JEP* [online]. 2001 [cit. 2013-04-07]. Dostupné z: <http://www.cls.cz/dokumenty2/postupy/r012.rtf>
5. MARSCHIK, Peter B., Giorgio PINI, Katrin D. BARTL-POKORNY, Martin DUCKWORTH, Markus GUGATSCHKA, Ralf VOLLMANN, Michele ZAPPELLA a Christa EINSPIELER. Early speech-language development in females with Rett syndrome: Focusing on the preserved speech variant. *Developmental Medicine & Child Neurology*. 2012, roč. 54, č. 5, s. 451-456. ISSN 14698749. DOI: 10.1111/j.1469-8749.2012.04123.x.
6. SELIGMAN-WINE, Judy. AAC with Girls with Rett Syndrome. *Conference Proceedings -- International Society for Augmentative & Alternative Communication*. 2006, s. 555-557.
7. SMEETS, E.E.J., K. PELC a B. DAN. Rett Syndrome. *Molecular Syndromology* [online]. 2011, roč. 2, 3-5, s. 113-127 [cit. 2013-04-02]. ISSN 1661-8777. DOI: 10.1159/000337637. Dostupné z: <http://www.karger.com/doi/10.1159/000337637>

8. ZÁHORÁKOVÁ, Daniela a Pavel MARTÁSEK. Rettův syndrom. *Česká a Slovenská neurologie a neurochirurgie* [online]. 2009, č. 6, s. 523-533 [cit. 2013-04-09]. Dostupné z: <http://www.csnn.eu/ceska-slovenska-neurologie-clanek/rettuv-syndrom-33237>

## INTERNETOVÉ ZDROJE

1. GAITES, Cathy. Alternative and Augmentative. *IRSF - International Rett Syndrome Foundation* [online]. [2007] [cit. 2013-04-15]. Dostupné z: [http://www.rettsyndrome.org/understanding-rett-syndrome/living-with-rett-syndrome/communication/augmentative-and-alternative#No Tech Methods](http://www.rettsyndrome.org/understanding-rett-syndrome/living-with-rett-syndrome/communication/augmentative-and-alternative#No_Tech_Methods)
2. Blahomat: Půjčovna iPadů na dobrou věc. [online]. 2013 [cit. 2013-04-15]. Dostupné z: <http://blahomat.cz/index.php>
3. DUPALOVÁ, Pavlína. Kvalita života dětí s Rettovým syndromem [online]. 2012 [cit. 2013-04-28]. Diplomová práce. UNIVERZITA PALACKÉHO V OLOMOUCI, Pedagogická fakulta. Vedoucí práce Zdeňka Kozáková. Dostupné z: <http://theses.cz/id/him1tw/>.
4. ISEN: otevřená komunita rodičů, pedagogů, terapeutů, IT odborníků a dalších sympatizantů, sdílejících informace o využití iPad, iPod Touch a iPhone v rozvoji a komunikaci dětí se speciálními potřebami [online]. [2011] [cit. 2013-04-15]. Dostupné z: <http://www.i-sen.cz/>
5. Mutace: Genové mutace. ŠÍPEK, Antonín jr. *Genetika - biologie: Váš zdroj informací o genetice a biologii* [online]. © 2010-2013 [cit. 2013-04-09]. Dostupné z: <http://www.genetika-biologie.cz/mutace>
6. Pomůcky s hlasovým výstupem. *ITAAC: Inclusive technology augmentative and alternative communication* [online]. [cit. 2013-04-15]. Dostupné z: <http://www.itaac.com/index.htm>
7. Publications: 1999. *Baylor College of Medicine* [online]. 1999, 2013 [cit. 2013-04-08]. Dostupné z: <http://www.bcm.edu/labs/zoghbi/publications.html#pub1999>
8. Rett and MECP2 disorders. *Rett Syndrome Research Trust* [online]. © 2013 [cit. 2013-04-09]. Dostupné z: <http://www.rsrt.org/rett-and-mecp2-disorders/>



9. PETR, Jaroslav. Reverze symptomů Rettova syndromu. *OSEL: Objective Source E-Learning* [online]. 2007 [cit. 2013-04-09]. Dostupné z: <http://www.osel.cz/index.php?clanek=2450>
10. ZUMROVÁ, Alena et al. *Rettův a Angelmanův syndrom*. In: *Rett-community* [online]. Březejc, 2009 [cit. 2013-04-15]. Dostupné z: [http://www.rett-cz.com/userFiles/rett\\_2.pdf](http://www.rett-cz.com/userFiles/rett_2.pdf)
11. Odstranění příznaků v rámci spektra poruch autismu: Příznaky Rettova syndromu lze u mutovaných myši odstranit. In: *Rett-community* [online]. 2007 [cit. 2013-04-15]. Dostupné z: <http://www.rett-cz.com/cz/zajimave-clanky-a-informace/z-genetiky/odstraneni-priznaku>